

Saarenpää Riikka, Salmi Henna

**PERINNÖLLISTEN LIHASSAIRAUKSIEN VAIKUTUS PERHESUUNNITTELUUN JA RAS-
KAUTEEN**

Opas lihassairauksista perhesuunnittelun tueksi

PERINNÖLLISTEN LIHASSAIRAUKSIEN VAIKUTUS PERHESUUNNITTELUUN JA RAS- KAUTEEN

Opas lihassairauksista perhesuunnittelun tueksi

Riikka Saarenpää & Henna Salmi
Opinnäytetyö
Syksy 2014
Hoitotyön koulutusohjelma
Oulun ammattikorkeakoulu

TIIVISTELMÄ

Oulun ammattikorkeakoulu
Hoitotyön koulutusohjelma, kättilötyön suuntautumisvaihtoehto

Tekijä(t): Saarenpää Riikka & Salmi Henna

Opinnäytetyön nimi: Perinnöllisten lihassairauksien vaikutus perhesuunnitteluun ja raskauteen

Työn ohjaaja(t): Paananen Ulla, Roth Tanja, Kuusela Katja, Tasala Lea

Työn valmistumislukukausi ja -vuosi: Syksy 2014

Sivumäärä: *esim.* 40 + 1 liitesivua

Tietoa perinnöllisten lihassairauksien vaikutuksista perhesuunnitteluun ja raskauteen on tarjolla hyvin vähän. Perinnöllisyyttä ja lihassairauksia on erillisinä aiheina tutkittu paljon, mutta tieto voi olla hankalasti tavoitettavaa ja vaikealukuista. Tiedon puute lisää pelkoja ja ennakkoluuloja pitkäaikaissairaiden keskuudessa ja siten vaikeuttaa perhesuunnittelua. Projektin yhteistyökumppani on Kynnys ry:n ja Oulun Invalidien yhdistys ry:n yhteistyössä toteutettava SAMAT-projekti, jonka tavoitteena on tuoda esille vanhemmuuden samankaltaisuutta ja yhtäläistä tuen tarvetta vammaisilla ja pitkäaikaissairailta.

Projektin tavoitteena on tuottaa helposti saatavilla olevaa, luotettavaa ja selkeää tietoa perinnöllisten lihassairauksien vaikutuksista perhesuunnitteluun ja raskauteen. Projektin tuotoksen tarkoituksena on kannustaa ja tukea kohderyhmäänsä eli perhettä suunnittelevia pitkäaikaissairaita, heidän läheisiään sekä sosiaali- ja terveysalan ammattilaisia. Asianmukaisen ja selkeän tiedon avulla ennakkoluulot ja pelot hälvenevät ja näin mahdollistuu huomion kiinnittäminen yksilöllisiin, perhesuunnittelun kannalta tärkeisiin seikkoihin.

Projektimuotoisen opinnäytetyön ja tuotoksen tiedot perustuvat luotettavaan ja ajantasaiseen kirjallisuuteen, artikkeleihin, erikoislääkäreiden kirjoittamiin diagnoosikuvauksiin Lihastautiliiton Internetsivuilla sekä yhteistyökumppanimme SAMAT-projektin kokemukselliseen tietoon. Tietoperusta koostuu edellä mainituista aineistoista saadusta tiedosta muun muassa perinnöllisyydestä, lihassairauksista, raskauden vaikutuksista naisen elimistöön ja alkiodiagnostiikasta.

Projektin tuotoksena syntyi ”Vanhemmiksi näillä lihaksilla” – opas lihassairauksista perhesuunnittelun tueksi. Opas tulee olemaan Internetissä pdf-tiedostona sekä yhteistyökumppani SAMAT-projektin käytössä esimerkiksi painettuina kappaleina.

Asiasanat: perinnöllisyys, periytyvyys, lihassairaudet, perhesuunnittelu ja raskaus

ABSTRACT

Oulu University of Applied Sciences

Degree Programme in Nursing and Health Care, Option of Midwifery

Author(s): Saarenpää Riikka & Salmi Henna

Title of thesis: The impact of hereditary muscle diseases to family planning and pregnancy

Supervisor(s): Paananen Ulla, Roth Tanja, Kuusela Katja, Tasala Lea

Term and year when the thesis was submitted: Autumn 2014

Number of pages: 42, 1 appendix pages

Genetics, muscle diseases and pregnancy have been researched a lot along the years and there is plenty of data available. There is, however, not so much knowledge about muscular diseases' impacts to family planning and pregnancy. A lack of clear and easily available data can create unnecessary fears and preconceptions regarding family planning of disabled person especially with hereditary disease. Our cooperation partner is SAMAT-project, which has been executed by Kynnys ry and Oulun Invalidien yhdistys ry. SAMAT-project's goal is to bring out the fact that being a parent is similar if you are disabled or physically healthy.

The goal of our thesis is to produce clear and reliable knowledge about hereditary muscle diseases' impacts to family planning and pregnancy. We aim to remove those unnecessary fears and to encourage people with muscle disease and their loved ones to family planning. Along with the above, our target group includes the professionals of social- and healthcare.

This thesis is a project, which output is a guide book about muscle diseases to support family planning. The knowledge for the guide book was gathered from reliable and up-to-date literature, articles and Internet-articles written by specialist doctors and the experimental knowledge of our cooperation partner SAMAT-project. The content of the guide book was also planned with SAMAT-project. In the end of the project the guide book was sent to few testers via Lihastautiliitto ry and we got feedback from one tester. With the great feedback from the tester and the cooperation partner the guide book was finished in November 2014.

The final output of the project is "Vanhemmiksi näillä lihaksilla" – guide book about muscle diseases to support family planning. The guide book will be in the Internet as pdf-file and in use of cooperation partner SAMAT-project for example as printed pieces.

Keywords: genetics, heredity, muscle disease, family planning, pregnancy

SISÄLLYS

TIIVISTELMÄ	3
ABSTRACT.....	4
SISÄLLYS.....	5
1 PROJEKTIN TAUSTAA.....	7
1.1 Oppaan projektitavoitteet	8
1.2 Oppaan projektiaikataulu	9
1.3 Projektioorganisaatio	9
1.4 Ongelmat ja riskit	9
2 PERINNÖLLISYYS	11
2.1 Perinnölliset sairaudet	11
2.2 Periytyminen.....	12
2.2.1 Vallitseva eli dominantti periytyminen	13
2.2.2 Peittyvä eli resessiivinen periytyminen.....	13
2.2.3 Perimän leimautuminen	13
2.2.4 Mitokondriaalinen periytyminen.....	14
2.2.5 Toistojaksomutaatioihin perustuva periytyminen.....	14
2.2.6 X-kromosomissa periytyminen	15
2.2.7 Monitekijäinen periytyminen	15
3 LIHASTAUDIT	16
3.1 Lihasperäiset lihastaudit.....	16
3.1.1 Lihasdystrofiat.....	16
3.1.2 Kongenitaaliset myopatiat	17
3.1.3 Myotoniat.....	17
3.1.4 Myosiitit	18
3.1.5 Metaboliset myopatiat.....	18
3.1.6 Periodiset paralyysit	18
3.2 Hermolihasliitosperäiset lihastaudit	19
3.2.1 Myasteniat	19
3.3 Hermoperäiset lihastaudit.....	19
3.3.1 Polyneuropatiat	19

3.3.2	Spinaaliset lihasatrofiat	20
3.3.3	Motoneuronitaudit.....	20
4	PERHESUUNNITTELU	21
4.1	Perinnöllisyysneuvonta	22
4.1.1	Perinnölliset sairaudet ja hedelmättömyyshoidot	23
4.1.2	Alkiodiagnostiikka.....	24
4.2	Raskaus	24
4.3	Lihassairauksien vaikutus perhesuunnitteluun.....	27
5	TUOTEKEHITYSPROSESSI	28
5.1	Tuotekehityksen päätehtävät.....	28
5.2	Oppaan viimeistely	30
	OPINNÄYTETYÖPROSESSIN ITSEARVIOINTI.....	31
5.3	Opinnäytetyöprojektin itsearviointi.....	31
5.4	Oppaan itsearviointi.....	32
5.5	Projektin luotettavuus ja validius	34
6	POHDINTA	35
	LÄHTEET	37
LIITTEET	LIITE 1.....	41

1 PROJEKTIN TAUSTAA

Tietoa perinnöllisistä sairauksista ja niiden vaikutuksesta perhesuunnitteluun on tarjolla jonkin verran, mutta se on vaikeasti löydettävissä ja pirstaleista, jolloin haluamaansa tietoa voi joutua etsimään useista lähteistä - useasti tuloksetta. Lihassairauksista löytyy tietoa Lihastautiliitto ry:n Internet-sivustolta. Perinnöllisistä neurologisista sairauksista on tehty harvoja laadullisia opinnäytetöitä vanhempien kokemuksista ja tutkimuksia liittyen lähinnä suomalaiseen tautiperintöön. Saatavilla oleva tieto on usein kuitenkin tieteellisellä otteella kirjoitettua, jolloin maallikon voi olla vaikeaa tulkita ja ymmärtää sitä oikein. Myös vamma tai sairaus voi rajoittaa tiedon etsintää entisestään.

Opinnäytetyömme aiheeksi valitsimme yhdessä yhteistyökumppanimme kanssa perinnölliset lihassairaudet ja niiden vaikutuksen perhesuunnitteluun ja raskauteen. Valitsimme tämän aiheen, koska oman mielenkiintomme lisäksi yhteistyökumppanimme oli sitä mieltä, ettei perinnöllisistä sairauksista ole helposti saatavilla olevaa tietoa perhesuunnittelun näkökulmasta.

Opinnäytetyömme liittyy SAMAT – projektiin, joka Kynnys ry:n ja Oulun Invalidien Yhdistys ry:n yhteistyössä toteutettava projekti. Koko SAMAT -projektin tavoitteena on tuoda esiin sitä, että vammaisuudesta tai sairaudesta huolimatta kaikilla vanhemmilla on samanlaisia toiveita ja pelkoja ja yhtäläinen oikeus tukeen perhesuunnittelussa ja raskauden sekä synnytyksen aikana. Myös meidän opinnäytetyömme vastaa tähän yhteiskunnalliseen haasteeseen osana SAMAT projektia. SAMAT -projektin internetsivujen mukaan eri tavoin vammaisille ja pitkäaikaissairaille kohdennettujen vanhemmuutta tukevien neuvonnan, ohjauksen ja vertaistuen määrä on tällä hetkellä erittäin vähäinen.

Rajasimme perinnölliset neurologiset sairaudet perinnöllisiin lihassairauksiin. Rajauksen jälkeen keskeisiksi käsitteiksi rajautuivat *perinnöllisyys*, *periytyvyys*, *lihassairaudet*, *perhesuunnittelu* ja *raskaus*. Perinnöllisyyttä sinänsä on tutkittu ja ihmisgeenien periytyvyydestä ja niiden vaikutuksista tiedetään paljon. Tietoa yksittäisistä perinnöllisistä neurologisista sairauksista on hyvin vaihtelevasti. Joidenkin sairauksien periytyvyys on vielä kokonaan hämärän peitossa, kun taas joidenkin sairauksien kohdalla tiedetään jopa mutaation tarkka sijainti geenissä.

1.1 Oppaan projektitavoitteet

Jokaisella tutkimuksella on oma tarkoituksensa tai tavoitteensa, joka ohjaa tutkimusstrategisia valintoja ja tutkimuksen etenemistä (Hirsjärvi, Remes, Sajavaara 2007, 133). Oinnäytetyömme tavoitteena on tuottaa luotettavaa ja selkeää tietoa perinnöllisistä sairauksista sekä niiden vaikutuksista perhesuunnitteluun ja raskauteen. Kohderyhmämme ovat sekä perhettä suunnittelevat vammaiset ja pitkäaikaissairaat että heidän kanssaan työskentelevät ammattilaiset. Tarkoituksenamme oli koostaa löytämästämme tiedosta selkeä ja tiivis tietopaketti kirjallisen oppaan muodossa, jota voitaisiin jakaa internetissä sekä muutamina painettuina kappaleina. Oppaan myötä ammattilaiset saisivat toivomaansa konkreettista annettavaa perhettä suunnitteleville, ja kohderyhmä saisi tarvitsemaansa tietoa ja tukea perhesuunnitteluun.

Projektimme *pitkän ajan kehitystavoite* on tarjota selkeää tietoa kohderyhmälle perhesuunnittelun tueksi, koska ilman laadukasta ja helposti saatavilla olevaa tietoa on vaikeaa tehdä uutta elämää koskevia päätöksiä. Oppaamme tarkoitus on poistaa turhia pelkoja ja ennakkoluuloja joita perinnöllisiin sairauksiin usein liitetään ja näin tukea erityisesti vammaisten ja pitkäaikaissairaiden perhesuunnittelua.

Projektimme *välitön tavoite* on perinnöllisiä lihassairauksia sairastavien perhesuunnittelun helpottuminen sekä heidän oman tiedonsaantinsa että heitä hoitavien sosiaali- ja terveysalan ammattilaisten tiedon lisääntymisen kautta. Oppaan sisältämän tiedon avulla myös kyseessä olevien tulevien vammaisten vanhempien raskausaika helpottuu ja he osaavat kiinnittää huomiota raskautensa yksilöllisiin, sairaudesta johtuviin seikkoihin. Tämä lisää mahdollisuutta kysyä yksityiskohtaisemmin heitä askarruttavia asioita sosiaali- ja terveydenhuollon henkilökunnalta.

Omia *pitkän aikavälin oppimistavoitteitamme* ovat ammatillisen osaamisen laajentaminen ja syventäminen. Tavoitteenamme on myös erilaisten vamma ryhmien huomioiminen kättilön työssä erityisesti perhesuunnittelussa ja raskauden seurannassa sekä synnytyksessä. *Välittömiä oppimistavoitteitamme* olivat uuden tiedon hankkiminen sekä tieteellisen tutkimuksen ja toimivan oppaan tekeminen suunnitellusti.

1.2 Oppaan projektiaikataulu

Projekti toteutettiin kahdeksassa osassa. Ensin aloimme luoda tietoperustaa, joka sisältää kattavasti laadukasta tietoa projektin aihealueesta. Samaan aikaan syksyllä 2013 aloitimme projektisuunnitelman laatimisen, minkä saimme loppuun huhtikuussa 2014. Tämän jälkeen pystyimme allekirjoittamaan yhteistyösopimuksen toukokuussa 2014.

Opinnäytetyömme tietoperusta valmistui suunnitellun aikataulun mukaan kesällä 2014. Tietoperustan pohjalta teimme useammassa osassa projektin tuotoksen eli oppaan perinnöllistä lihassairautta sairastaville perhesuunnittelun tueksi. Tuotoksen tekemiseen kuuluvia vaiheita olivat suunnittelu, toteutus, esitestausta ja arviointi. Suunnittelun teimme yhteistyössä yhteistyökumppanimme kanssa kesän 2014 alussa ja loppukesästä opas oli esitestausta ja viimeisiä ulkoasun muutoksia vaille valmis. Esitestaajia oppaалlemme saimme syyskuussa 2014 Lihastautiliiton kautta.

Lokakuussa 2014 aloimme kirjoittaa opinnäytetyön loppuraporttia, jolloin opinnäytetyömme olisi tarkoitus olla kokonaisuutena valmis joulukuussa 2014. Esitimme opinnäytetyömme *Hyvinvointia yhdessä* – päivässä marraskuussa 2014.

1.3 Projektiorganisaatio

Projektin organisaatioon kuului kaksi tekijää jotka muodostivat *projektiryhmän*. Projektipäällikköä emme nimittäneet, koska emme kokeneet tarvetta siihen. Lisäksi organisaatioon kuului *ohjausryhmä*. SAMAT – projektin henkilöstö (Tanja Roth ja Katja Kuusela) olivat sekä projektin tilaaja ja yhteistyökumppani että osa ohjausryhmää. Ohjausryhmään kuuluivat myös opinnäytetyötä ohjaavat opettajat. *Tukiryhmään* kuuluivat muut opinnäytetöitään työstävät opiskelijat sosiaali- ja terveysalan yksikössä, vertaisarvioivat opiskelijat sekä tiedonhaussa auttava kirjaston henkilökunta.

1.4 Ongelmat ja riskit

Projektiimme liittyi useita riskejä, joita pohdimme jo projektisuunnitelmaa tehdessämme. Riskinä oli esimerkiksi yhteistyökumppanin vetäytyminen projektista ennen yhteistyösopimuksen tekemistä, tekijöiden eli meidän motivaation puute tai keskinäiset erimielisyydet, ja suunnitellun

aikataulun pettäminen. Projektin riskinä oli myös meille tärkeimmän tiedon puute lihassairauksien vaikutuksista juuri perhesuunnitteluun ja raskauteen. Riskinä voi olla myös teknisten laitteiden kaatuminen.

Yhteistyökumppaniin liittyviä riskejä hallitsimme olemalla tiiviisti yhteistyössä pystyäksemme huomioimaan heidän näkökulmansa ja toiveensa projektille. Suunnittelimme myös yhteistyösopimuksen kirjoitettavaksi kevään 2014 aikana. Toisiimme eli tekijöihin liittyviä riskejä hallitsimme jakamalla projektin työt tasaisesti ja huolehtimalla sekä omasta että toistemme jaksamisesta. Erimielisyyksien ilmaantuessa olisi tärkeää keskustella asioista, jotta molempien ajatukset ja toiveet saataisiin kohtaamaan. Näin tietysti täytyi tehdä myös yhteistyökumppanin kanssa. Aikatauluun liittyviä riskejä olimme huomioineet jo sitä suunnitellessamme tekemällä siitä riittävän väljän suhteessa omaan jaksamiseemme ja muihin opiskeluihin. Teknisiä riskejä yritimme hallita tallentamalla tärkeät tiedostot useisiin tallennuspaikkoihin.

Tiedon puutteeseen liittyvää riskiä pystyimme hallitsemaan omalla toiminnallamme melko vähän. Käytimme mahdollisimman monipuolisesti erilaisia lähteitä ja otimme ongelmatilanteissa yhteyttä erilaisiin asiantuntijoihin, kuten SAMAT – projektin henkilöstöön, koulun henkilöstöön ja kirjaston tiedonhakuasiantuntijoihin.

Lopullista tuotosta ajatellen riskinä on tietysti myös se, että tuottamamme opas ei kohtaa kohderyhmäänsä eikä sen tarpeita. Tällöin projektin tavoite jää saavuttamatta. Tämän ehkäisemiseksi teimme yhteistyötä yhteistyökumppanimme kanssa, jolla on kokemusta esimerkiksi kohderyhmämme tarpeista.

2 PERINNÖLLISYYS

2.1 Perinnölliset sairaudet

Perintötekijöillä on aina jonkin verran osuutta sairauksien syntymisessä. Pelkästään perintötekijöistä johtuvat sairaudet ovat harvinaisia. Tavallisissa sairauksissa perintötekijöiden osuus sairastumisen syyhyn vaihtelee, mutta eräissä harvinaisissa perinnöllisissä sairauksissa perintötekijät määräävät täysin yksilön mahdollisesta sairastumisesta. (Salonen-Kajander & Toivanen 2012, viitattu 10.11.2013.)

Evoluutiossa ihmisväestön geenimutaatiot valikoituvat yleensä siten, että yksilölle edulliset geenit yleistyvät väestössä ja säilyvät tuleville sukupolville. Osa epäedullisista geeneistä valikoituu pois, mutta osa periytyy seuraavalle sukupolvelle. Jos väestöön ei kohdistu merkittävää muuttoliikettä, tautigeenien määrä riippuu pääasiassa väestön alkuperäisten perustajajäsenten geenivalikoimasta, mutaatiotapahtumien määrästä ja valinnasta. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 26.)

Perinnöllistä sairautta sairastavalla on tautia aiheuttava geenimuutos eli mutaatio jokaisessa elimistön solussa koko elämänsä ajan, mutta tautien oireiden alkamisikä on tautikohtaista ja voi vaihdella myös yksilöittäin. Oireiden ilmenemisajan lisäksi myös taudin eteneminen vaihtelee tautikohtaisesti. Suuri osa perinnöllisistä sairauksista on havaittavissa lapsuuden aikana, mutta kaikkein vaikeimmat sairaudet voivat häiritä jo sikiön kehitystä ja johtaa raskauden keskenmenoon. Osassa sairauksista virheellisen geenin toiminta alkaa aiheuttaa oireita vasta myöhemmin. Ihmisten pidentynyt elinaika on mahdollistanut myös aikuisuudessa tai vanhemmalla iällä ilmenevien perinnöllisten sairauksien tunnistamisen. (Salonen-Kajander & Toivanen 2012, viitattu 10.11.2013.)

Hermot ovat erityisen herkkiä mutaatioiden vaikutuksille, minkä vuoksi perinnöllisiä neurologisia sairauksia on paljon. Hermokudoksessa geenien määrä on suurempi kuin muissa kudoksissa, jolloin myös mutaatioiden ilmeneminen hermostossa on todennäköisempää kuin missään muussa kudoksessa. Hermojen mutaatioalttiutta lisää myös hermoston solujen rajallinen uusiutumiskyky, sillä kudolvaurioiden korjausmenetelmät ovat tällöin heikompia kuin muissa kudoksissa. Lisäksi

eräillä proteiineilla on toimintoja, joita ilmenee vain hermokudoksessa. Tällöin näiden proteiinien toimintojen häiriöt näkyvät ainoastaan neurologisena oireiluna. (Somer & Tienari 2001, 477.)

Suomalaisella tautiperinnöllä tarkoitetaan harvinaisten periytyvien tautien joukkoja, joita Suomessa esiintyy muita maita useammin. Osaa näistä taudeista ei esiinny ollenkaan Suomen ulkopuolella. (Kääriäinen 2002, 64–65.) Suomalaisten perinnöllisiä sairauksia tunnetaan noin kolmisenkymmentä, joista valtaosa on erittäin harvinaisia. Sairastavia on yleensä muutamia kymmeniä tai korkeintaan muutamia satoja tautia kohti. (Somer & Tienari 2001, 489.) Tyypillisimmillään suomalaiseseen tautiperintöön kuuluva sairaus on resessiivisesti peittyvä, joten taudin oireettomia kantajia on väestössä huomattavasti enemmän kuin sairastuneita. (Kääriäinen 2002, 64–65.)

Suomalaisen tautiperinnön muodostuminen on kehittynyt pienestä perustajaväestöstä ja mm. sodat ja nälkävuodet ovat vaikuttaneet näiden harvinaisten tautien sattumanvaraiseen yleistymiseen. Asutushistoriallisista syistä väestö on saattanut polveutua vain muutamasta uudisasukasperheestä jopa neljän viiden vuosisadan ajan, jolloin sattuma on ollut vahvempi tekijä vähälukuisessa ihmisjoukossa. (Kääriäinen 2002, 64–65.)

Suomalaisten omien tautien mutaatiotausta on hyvin yhtenäinen ja geenitutkijoiden tarkkaan tutkiminen, joten riskiä näihin tauteihin on yleensä keskimääräistä helpompi selvittää jos lähisuvussa esiintyy jokin näistä tautiperinnön taudeista (Kääriäinen 2002, 66).

2.2 Periytyminen

Periytymistapoja on useita, eivätkä kaikki geenimutaatiot periydy aina samassa muodossa (Salonen-Kajander & Toivanen 2012, viitattu 10.11.2013). Perinteiset Mendelin lakeja noudattavat noudattavat periytymistavat, eli dominantti ja resessiivinen periytyminen, on tunnettu jo yli sadan vuoden ajan. Näin periytymistä lainalaisuuksien mukaan on myös tunnistettu ihmisluvuissa jo 1900-luvun alusta lähtien. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 27.)

Vaikeammin sukupuissa hahmotettavia ovat epätyypilliset periytymistavat, eli perimän leimautuminen, mitokondriaalinen periytyminen ja toistojaksomutaatioihin perustuva periytyminen. Vaikeaksi näiden hahmottamisen tekee se, että ne eivät noudata mitään selkeitä periytymissääntöjä, kuten dominantisti ja resessiivisesti periytyvät taudit. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 27.)

2.2.1 Vallitseva eli dominantti periytyminen

Dominantisti periytyvät taudit syntyvät usein uuden geenimuutoksen, eli mutaation, myötä. Mutaatioita syntyy normaalin solunjakautumisen yhteydessä ilman erityistä syytä. Mutaation lisäksi dominantisti periytyvät taudit voivat periytyä myös vanhemmalta lapselle. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 27.) Vanhemmalta lapselle periytyessään sairauden aiheuttajaksi riittää yksi toiselta vanhemmalta peritty geenissä oleva mutaatio. Tällöin vain toinen vanhemmista on yleensä sairas. Dominantisti periytyviä sairauksia esiintyy yhtä paljon sekä miehillä että naisilla. Lapsella on 50 % riski periä vanhempansa geenimutaatio ja sen myötä myös sairaus. (Somer & Tienari 2001, 477–478.)

Autosomissa valitseville perinnöllisille sairauksilla on tyypillistä mutaatiogeenien vaihteleva ilmeneminen, minkä vuoksi sairauden alkamisikä voi vaihdella huomattavastikin. Alkamisiän vaihteluväli ja sairauden vaihteleva oireista voi aiheuttaa sen, että tauti ei välttämättä ilmene tautimutaatiota perineellä henkilöllä. Tällöin sairaus voi kuitenkin esiintyä edellisessä ja taas seuraavassa suoraan alenevassa sukupolvessa. Usein autosomissa vallitsevasti periytyvän sairauden oireisto pahenee sukupolvesta seuraavaan periytyessään. (Somer & Tienari 2001, 478–479.)

2.2.2 Peittyvä eli resessiivinen periytyminen

Peittyvästi periytyviä tauteja tunnetaan noin 2000 erilaista, joista osa on erittäin harvinaisia ja osa puolestaan yleisempiä (Kääriäinen 2002, 52). Resessiivisessä periytymismallissa vanhemmat ovat terveitä tautigeenin kantajia. (Somer & Tienari 2001, 480.) Resessiivisesti periytyvä tauti tulee esille vain silloin, kun molemmat vanhemmista ovat kyseisen mutaation kantajia. Tautitapauksiin verrattuna oireettomien kantajien määrä väestössä on moninkertainen. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 27.) Taudin kuva samaa sairautta sairastavien kesken on yleensä hyvin samankaltainen (Somer & Tienari 2001, 480).

2.2.3 Perimän leimautuminen

Joidenkin geenien tiedetään muuttuvan siittiöiden tai munasolujen muodostumisprosessin kuluessa esimerkiksi siten, että geenin alueelle liittyy metyyliyhmiä, joiden vuoksi geeni muuttuu toimimattomaksi. Tätä kutsutaan perimän leimautumiseksi. Perimän leimautumisen vuoksi joidenkin geenien kohdalla ei ole samantekevää kummalta vanhemmalta kyseinen geeni on periytynyt lap-

selle. Kerran tapahtunut metylaatio eli metyyliyhmiin liittyminen geenin alueelle voi hävitä seuraavassa sukupolvessa, minkä vuoksi se poikkeaa mutaatiosta. Jälkeläisellä metyloitunut geeni on toimimaton, mutta sukusolujen muodostuksessa leimautuminen voi siirtyä muuttumattomana seuraavalle sukupolvelle tai hävitä. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 21–22.)

2.2.4 Mitokondriaalinen periytyminen

Tautia aiheuttava mutaatio sijaitsee yleensä tuman kromosomien DNA:ssa, mutta noin 1 % DNA:sta sijaitsee mitokondrioissa. Lapselle mitokondriot voivat periä ainoastaan naisen munasolun kautta, eivät siittiöiden mukana. Mitokondrioissa sijaitseva tautia aiheuttava mutaatio periytyy näin ollen ainoastaan naisen kautta. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 22.) Solun mitokondriot muodostavat geenivirheiden suhteen vaihtelevan populaation, minkä vuoksi sairauden vaikeusaste voi vaihdella suurestikin jopa saman perheen sisällä. Tämä tekee mitokondriaalisesti periytyvien tautien toteamisesta ja vaikeusasteen ennakoinnista vaikeaa. (Aittomäki & Hovatta 2006, 214–215.) Joskus mutaatio voi esiintyä vain osassa mitokondrioita. Tällöin viallisia mitokondrioita ei välttämättä satu joka munasoluun, eivätkä kaikki naisen jälkeläiset välttämättä peri tautimutaatiota. Mutaation ollessa kaikissa mitokondrioissa mutaatio periytyy naisen kaikille jälkeläisille. Mutaation periytyminen jatkuu seuraavassa sukupolvessa tyttärien lapsille munasolujen mitokondrioiden kautta, mutta ei poikien lapsille. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 22.)

2.2.5 Toistojaksomutaatioihin perustuva periytyminen

Eräät geenivirheet muodostuvat emäskolmikkojen toistoista ja mitä pidempi toistojakso on, sitä nuorempaan ja vaikeaoireisempaan geenivirheen aiheuttama tauti ilmenee. Tällaisen geenivirheen aiheuttama on esimerkiksi dystrofia myotonica – niminen lihassairaus. Terveellä yksilöllä on toistojaksoja tautia aiheuttavassa geenissä 5–37 ja sairailta enemmän kuin 50, jopa yli 1000. Toistojaksoja ollessa 38–49, yksilöllä ei ole taudin oireita, mutta hänen geeninsä ovat muuttuneet ns. labiiliksi, eli ne voivat muuttua seuraavaan sukupolveen siirtyessään joko lievempiä tai vaikeampia seuraamuksia aiheuttaviksi. Toistojaksot lisääntyvät herkästi seuraavalle sukupolvelle periytyessään. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 23, 58.) Tällöin myös oireettoman yksilön jälkeläisellä tauti voi ilmetä oireiden.

Toistojaksomutaatioon perustuvassa periytymisessä sairaudet periytyvät autosomisen dominantin periytymisen sääntöjen mukaan, mutta toistojaksojen muutokset aiheuttavat sairauden vaikeusasteen vaihtelua perheiden ja sukujen sisällä. Toistojakson mahdollista muuttumista pidemmäksi tai lyhyemmäksi on vaikeaa ennustaa etukäteen. (Kääriäinen & Sipponen 2002, 23–24.)

2.2.6 X-kromosomissa periytyminen

X-kromosomissa periytyminen on ns. sukupuoleen liittyvää periytymistä. Naisilla X-kromosomeja on kaksi, kun taas miehillä ainoastaan yksi. Tämä selittää sen, että X-kromosomissa esiintyvät perintötekijöiden mutaatiot oireilevat eri tavalla miehillä ja naisilla. Naisella tautigeeni ei yleensä oireile sen ollessa vain toisessa X-kromosomissa, sillä tällöin näistä kahdesta X-kromosomista aktivoituu vain terve kromosomi. Virheellisen perintötekijän perineellä miehellä ei sen sijaan ole lainkaan normaalia perintötekijää, koska hänellä on vain yksi X-kromosomi. Näin tauti aktivoituu ja mies sairastuu poikkeuksetta. (Salonen-Kajander & Toivanen 2012, viitattu 10.11.2013.)

Peittyvästi X-kromosomissa periytyville taudeille on tyypillistä, että vain miehet sairastuvat. Naiset pysyvät yleensä täysin terveinä, tai lähes oireettomina, miehiä lieväoireisempina tautigeenin kantajina. Oireettoman naisen toisessa X-kromosomissa on sairauden aiheuttava geenimutaatio ja toisessa normaali geeni, jolloin oireettomuudestaan huolimatta nainen voi kuitenkin siirtää tautigeeniä sukupolvelta toiselle. Tautigeenin kantajanaisen jälkeläisistä pojilla on 50 % riski sairastua ja myös tyttölapsilla on yhtä suuret mahdollisuudet syntyä joko taudinkantajina tai ilman tautigeeniä. Jos tyttölapsi on saanut tautigeenin äitinsä lisäksi myös isältään, myös tyttölapsen tauti ilmenee oireilevana. (Salonen-Kajander & Toivanen 2012, viitattu 10.11.2013.)

2.2.7 Monitekijäinen periytyminen

Monitekijäinen eli multifaktoriaalinen periytyminen tunnetaan epätäydellisesti, mutta sen tiedetään perustuvan perimän ja ympäristön yhteisvaikutukseen (Kääriäinen & Sipponen 2002, 21). Monitekijäisestä periytymisestä puhutaan, kun ulkoisten tekijöiden, elämäntavan ja perintötekijöiden yhteysvaikutus määrää yksilön sairastumisesta (Salonen-Kajander & Toivanen 2012, viitattu 10.11.2013).

3 LIHASTAUDIT

Neuromuskulaaritaudeilla tarkoitetaan sairauksia, jotka ensisijaisesti vaurioittavat jotakin motorisen yksikön osaa, eli liikehermosolua tai jotakin sen hermottamista lihassoluista, tai sensorisia ääreishermostoja (Björn, Kalimo & Sillanpää 2004, 391). Keskeiset oireet tulevat siis lihaskudoksesta (Somer 2001, 463). Neuromuskulaaritaudit tunnetaan myös nimellä lihastaudit. Ne ovat sairauksina pitkäaikaisia eli kroonisia (Atula 2012 viitattu 9.5.14). Lihastauteja tunnetaan useita satoja muotoja, jotka ryhmitellään sairauden syntyvän tai anatomisen paikan perusteella omiin luokkiinsa (Lihastautiliitto 2009, viitattu 17.3.14). Erilaisia lihastautiluokkia ovat esim. myopatiat, neuropatiat ja neuromuskulaariset transmissiohäiriöt, sekä dystrofiat, motoneuronitaudit, myosiitit, myasteniat ja myotonia. Nämä lihastautiluokat jakautuvat edelleen tarkemmiksi alaluokiksi ja diagnooseiksi. (Björn ym. 2004, 391. Lihastautiliitto 2009, viitattu 17.3.14.) Lihastaukeille ominaisia oireita ovat lihasten heikkous ja väsyvyys. Neuropatioiden tyypillisiä oireita motoristen oireiden lisäksi ovat tuntopuutokset sekä lihaskrampit. (Björn ym. 2004, 391.)

Lihassairaudet tai -taudit ovat melko harvinainen neurologinen sairausryhmä. Yhteensä Suomessa on noin 10 000 lihastautia sairastavaa ihmistä (Atula 2012, viitattu 9.5.14). Geenivirheet, jotka johtavat puuttuvaan tai poikkeavaan proteiiniin, ovat tavallisin syy neuromuskulaaristen sairauksien taustalla. Joissakin taudeissa geenivirhe aiheuttaa poikkeavien proteiinien kertymisen. Erilaisen geenivirheiden lisäksi neuromuskulaarisia sairauksia voivat aiheuttaa autoimmuunihäiriöt sekä infektiot ja myrkyt. (Björn ym. 2004, 391.)

3.1 Lihasperäiset lihastaudit

3.1.1 Lihasdystrofiat

Lihasdystrofioita ovat perinnölliset etenevät myopatiat, joissa lihassyihin tulee nekroosi. Tulee kuitenkin huomata, että kaikkia synnynnäisiä progressiivisia myopatioita ei kuitenkaan luokitella lihasdystrofioiksi. (Björn ym. 2004, 397.) Lihasdystrofiat koostuvat ryhmästä sairauksia, joilla kullakin on oma tyypillinen kliininen kuvansa ja periytymistapansa. Ryhmän eri sairaudet eroavat toisistaan oireiden anatomisten painostusten ja etenemisnopeuden suhteen. (Somer 2001, 463.)

Kongenitaaliset lihasdystrofiat (CMD) ovat heterogeeninen ryhmä peittyvästi periytyviä lihastauteja. Kongenitaalista eli synnynnäistä lihasdystrofiaa aiheuttavia geenivirheitä tunnetaan tällä hetkellä ainakin yhdeksän, jotka periytyvät autosomissa peittyvästi (Björn ym. 2004, 407 & Somer 2001, 465). Lihastaudin lisäksi osaan kongenitaalisista lihasdystrofioista liittyy älyllinen kehitysvammaisuus (Björn ym. 2004, 407). Sairaus ilmenee yleisimmin jo syntymähetkellä tai ensimmäisen elinkuukausien aikana lihasveltoutena. Hengitysvaikeudet ovat yleisiä (Somer 2001, 465).

Tavallisin muoto tunnetuista kongenitaalisista lihasdystrofioista on merosiinin geenivirheestä johtuva merosinopatia, joka selittää arviolta noin 40–50% synnynnäisistä lihasdystrofioista. Ensimmäiset oireet ilmenevät jo vastasyntyisyyskaudella, jolloin lapsi on hypotoninen. Proksimaaliset lihakset ovat selvästi distaalisia lihaksia heikkommat, ja lonkkaluksaatio ja muut nivelten vaurioitukset ovat yleisiä. Jänneheijasteet ovat vaimeat tai voivat puuttua kokonaan. Lihashyökkäykset etenee yleensä hitaasti, joten taudin ennuste voi vaihdella huomattavasti. (Björn ym. 2004, 407.)

3.1.2 Kongenitaaliset myopatiat

Myopatioilla tarkoitetaan neuromuskulaarisia sairauksia, jotka vaurioittavat ensisijaisesti lihassyytiä. Kongenitaaliset eli synnynnäiset myopatiat koostuvat epäyhtenäisestä joukosta lihastauteja, joiden kliininen kuva muistuttaa toisiaan. (Björn ym. 2004, 391, 408.) Ne voivat periytyä joko vallitsevasti tai peittyvästi ionikanavien geenivirheissä (Udd 2013, viitattu 20.5.2014). Yleistä synnynnäisille myopatioille on, että oireet alkavat ilmetä jo vastasyntyneenä (Björn ym. 2004, 391, 408).

3.1.3 Myotoniat

Myotonia tarkoittaa lisääntynyttä lihasjänteyttä, johon ei tavallisesti liity kipuja. Myotoniat ovat lihaskalvojen kloridi-ionikanavien toimintahäiriöitä, joissa lihaksen supistumisherkkyys lisääntyy ja lihassupistuksen kesto pitkittyy. Myotonian ensisijainen oire on lihaksen rentoutumisen hitaus lihasjännityksen jälkeen, mikä helpottuu liikettä toistettaessa. Muita oireita voivat olla kramppaamisen tunne, lihaskivut, lihasjäykkyys ja – heikkous, joiden voimakkuus voi olla hyvin yksilöllistä. (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14.)

Myotonioihin kuuluva myotoninen dystrofia eli Steinertin tauti on yksi tavallisimpia perinnöllisiä sairauksia, ja se periytyy autosomissa vallitsevasti eli dominantisti. 50 % potilaista on alle 25-vuotiaita sairauden puhjetessa, mutta sairaus voi ilmetä kuitenkin myös vasta 60 vuoden iässä.

(Somer & Tienari 2001, 478.) Taudissa yhdistyvät distaalinen lihasheikkous sekä vaikeus tahdonalaisten liikesuoritusten käynnistämässä ja laukaisemisessa, minkä vuoksi tauti lukitellaan myotoniaksi. Kliinisen kuvan lisäksi EMG-tutkimuksessa voidaan todeta myotonioille tyypillisiä sähköisiä purkauksia. Lihasoireiden lisäksi myotoninen dystrofia on yleissairaus, johon voi liittyä useiden eri elinten oireita ja henkistä jälkeenjääneisyyttä. (Somer 2001, 468.)

3.1.4 Myosiitit

Tulehdukselliset lihastaudit eli myosiitit kuuluvat leistyneiden sidekudostautien ryhmään. Ne ovat autoimmuunitauteja, joille yhteistä on tulehdusmuutosten esiintyminen lihaskudoksessa. (Lihastautiliitto 2009 & Atula 2012, viitattu 26.6.14.) Myosiittien yleisimpiä oireita ovat lihasheikkouden lisäksi voimattomuus, lihasten arkuus ja kipu. Tulehduksellisten lihastautien syy on tuntematon, eivätkä ne yleensä suoraan periydy. Myosiiteista tavallisimpia ovat polymyosiitti, dermatomyosiitti ja inkluusiokappalemyosiitti, joista viimeksi mainitusta tunnetaan myös periytyvä muoto. (Lihastautiliitto 2009 & Meretoja 2012, viitattu 26.6.14.)

3.1.5 Metaboliset myopatiat

Metabolisiin myopatioihin kuuluvat lihaskudoksen aineenvaihdunnalliset lihastaudit sekä mitokondriaaliset oireyhtymät. Metaboliset myopatiat ovat lihaskudoksen aineenvaihdunnan häiriöstä johtuvia lihastauteja, joiden oireistoon kuuluu esimerkiksi epänormaali väsyvyys fyysisissä suorituksissa. (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14.) Tunnetuimmassa metabolisessa myopatiassa, McArdlen taudissa, oireina ovat myös lihaskivut ja –krampit erityisesti rasituksen jälkeen (Löfberg 2012, viitattu 26.6.14). Mitokondriaaliset oireyhtymät taas johtuvat solujen energiatuotannon häiriöistä, ja oireisto vaihtelee suuresti eri oireyhtymien välillä (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14).

3.1.6 Periodiset paralyysit

Periodiset paralyysit ovat autosomissa vallitsevasti periytyviä lihassairauksia, joiden pääoireena on kohtauksittain esiintyvä, halvauksenomainen lihasheikkous. Kohtauksia aiheuttavat sairausmuodosta riippuen esimerkiksi kaliumpitoisen tai vähäsuolaisen ruuan nauttiminen, stressi, kova rasitus, paasto tai kylmälle altistuminen. (Penttilä, Sandell & Suominen 2012, viitattu 26.6.14.)

3.2 Hermolihasliitosperäiset lihastaudit

3.2.1 Myasteniat

Neuromuskulaarisissa transmissiohäiriöissä eli myastenioissa sairaus aiheuttaa häiriötä hermon ja lihaksen välisissä liitoskohdissa, eli synapseissa. Hermo-lihasliitoksen tauteja voivat aiheuttaa lukuisat harvinaiset perinnölliset geenivirheet. Oireet alkavat yleensä jo vastasyntyneenä, jolloin lapsella ilmenee halvausmaista lihasheikkoutta ja poikkeavaa väsymystä. Sairaus etenee yleensä hitaasti. (Björn ym. 2004, 391, 418.) Kongenitaaliset eli synnynnäiset myasteeniset syndroomat ovat monimuotoinen ryhmä harvinaisia sairauksia, joissa esiintyy hermolihasliitoksen eri proteiini-
en geneettisistä vioista johtuvaa lihasheikkoutta (Jokela 2012, viitattu 26.6.14).

Ryhmän sairauksista tunnetuin on myastenia gravis, jonka oireita ovat tahdonalaisen lihaksiston nopea väsyminen rasituksessa ja hidas palautuminen levossa (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14). Vasta-ainevälikiteinen myastenia gravis ei kuitenkaan ole perinnöllinen sairaus (Jokela 2012, viitattu 26.6.14). Myöskään tähän sairausryhmään kuuluva Lambert-Eatonin myasteeninen oireyhtymä eli LEMS ei ole perinnöllinen sairaus (Jokela 2012, viitattu 26.6.14).

3.3 Hermoperäiset lihastaudit

3.3.1 Polyneuropatiat

Neuropatioilla tarkoitetaan sairauksia, jotka vaurioittavat ensisijaisesti ääreishermostoa. Neuropatioiksi kutsutut lihassairaudet voidaan jakaa alaryhmiksi sen mukaan, mitkä neuronit tai neuronin osat ovat ensisijaisesti vaurioituneet. Motorisissa neuronopatioissa alfa-motoneuronin rappeutuminen ja vaurioituminen johtaa lihaskatoon. (Björn ym. 2004, 391, 413).

Polyneuropatioiden syyt jaotellaan yleensä metabolisiin, dietaarisiin, hereditäärisiin ja toksisiin (Launes, viitattu 26.6.14). Hereditaarinen motosensorinen neuropatia (HMSN) on liike- ja tuntohermojen sairaus, joka aiheuttaa raajojen lihasten heikkoutta, surkastumista ja tuntopuutoksia sekä jalkaterien ja käsien virheasentoja. Sen oireita ovat polvien ja kyynärvarsien alapuolella olevien lihasten heikkous ja surkastuminen, samoin tuntopuutokset raajoissa. HMSN tunnetaan myös nimellä Charcot-Marie-Tooth'n tauti ja siitä tunnetaan useita eri muotoja. (Lihastautiliitto

2009, viitattu 26.6.14.) Taudin vaikeus, oireisto ja eteneminen vaihtelevat suuresti sen mukaan, mikä HMSN -tyyppi on kyseessä (Meretoja 2012, viitattu 26.6.14).

3.3.2 Spinaaliset lihasatrofiat

Spinaalisissa lihasatrofioissa lihasheikkous johtuu selkäytimessä ja aivorungossa sijaitsevien hermosolujen rappeutumisesta (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14). Selkäytimen liikehermosolut sairastuvat eivätkä enää välitä aivoista tulevia toimintakäskyjä eteenpäin. Kun hermoyhteys lihakseen katkeaa, lihassupistus ei enää onnistu ja alun perin terveet lihasmassat vähitellen heikkenevät ja surkastuvat. Taudin oireena on symmetrinen lihasheikkous. Oireistoon kuuluu, että vartalon lihakset ovat heikkommat kuin raajojen lihakset ja alaraajat ovat heikkommat kuin yläraajat. Sairautta on neljää eri päätyyppiä, jotka ovat vaikeusasteeltaan erilaisia. (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14.) Kaikki spinaalisen lihasatrofian sairaustyypit ovat kuitenkin autosomissa resessiivisesti periytyviä (Lähdetie 2012, viitattu 26.6.14).

3.3.3 Motoneuronitaudit

Motoneuronitauksissa vika on motorisissa- eli selkäytimen laitaosissa sijaitsevilla liikehermosoluilla. Sairauden edetessä liikehermosolujen rappeutumisesta seuraa lihassurkastumia, lihasvoiman ja elintoimintojen heikkenemistä sekä nielemis-, puhumis- ja hengitysvaikeuksia. (Lihastautiliitto 2009, viitattu 26.6.14.) Alfamotoneuronin rappeutuminen ja vaurioituminen johtaa lihaskatoon (Björn ym. 2004, 391).

Tunnetuin motoneuronitauti on etenevä amyotrofinen lateraaliskleroosi eli ALS. Se rappeuttaa lihasten toimintaa ohjaavia liikehermosoluja eli motoneuroneja. Vähitellen lihakset menettävät hermoyhteytensä ja sen seurauksena heikkenevät ja surkastuvat. Oireistoon kuuluvat esimerkiksi lihasheikkous, lihasnykäykset ja krampit, nielemisen vaikeus ja puheen epäselvyys, mutta niiden esiintyvyys ja eteneminen vaihtelevat yksilöllisesti. Noin puolella ALS – potilaista voidaan todeta myös muutoksia älyllisissä toiminnoissa. Taudista tunnetaan myös periytyvä muoto FALS eli perinnöllinen ALS. (Laaksovirta 2012, viitattu 26.6.14.)

4 PERHESUUNNITTELU

Terveyskirjasto määrittelee perhesuunnitteluksi perheen lasten lukumäärään ja syntymän ajankohtaan kohdistuvan suunnittelun (Duodecim, viitattu 9.5.14). Tänä päivänä yhä useammat raskaudet ovat ennalta suunniteltuja ja päätös raskaudesta sekä sen ajankohdasta tietoisia valintoja. Kansainvälisen perhesuunnittelujärjestöjen liiton laatimat seksuaali- ja lisääntymisoikeudet edellyttävät, että yhteiskunta tarjoaa pareille tietoa, palveluja ja vaihtoehtoja perhesuunnittelun tueksi. Yhteiskunnan tarjotessa lisääntymisteknologian kehittämiä uusimpia, turvallisia ja hyväksytyjä menetelmiä, voidaan raskauden suunnittelulla mahdollistaa myös varhainen puuttuminen mahdollisiin riskitekijöihin. Perhesuunnittelun tavoitteena on raskauden sujuminen mahdollisimman hyvin ja turvallisesti sekä lapsen syntyminen mahdollisimman hyväkuntoisena. (Väyrynen 2012, 164.)

Raskauden turvallisuutta ajatellen raskautta suunnittelevien perusterveys on syytä kartoittaa huolellisesti jo perhesuunnittelun varhaisessa vaiheessa. Kokonaistilannetta ja taustatietoja kartoittaessaan kätilö voi ohjata raskautta suunnittelevat oikeaan jatkohoitoon sen perusteella, riittääkö äitiysneuvolakäynti vai tarvitaanko lääkärin konsultaatiota, äitiyspoliklinikka käyntiä tai sikiöntutkimusyksikön palveluja. Olennaisia asioita taustatietoja selvitetessä ovat mm. äidin krooniset sairaudet sekä gynekologinen ja obstetrinen anamneesi, kuten aikaisemmat keskenmenot ja synnytukset sekä mahdollinen synnytyspelko tai aikaisempi lapsen menetys. (Väyrynen 2012, 165.)

Raskautta suunnittelevan naisen pitkäaikaissairaus vaatii erityishuomiota, jotta raskauden alkua voidaan ajoittaa turvallisesti (Väyrynen 2012, 166). Sairaudet voivat välillisesti vaikuttaa istukan toimintaan ja sikiön elintoimintoihin, mutta raskaudesta ja erityisesti synnytyksestä voi muodostua riski myös äidin terveyden kannalta (Uotila 2012, 432). Säännöllinen lääkitys, perinnöllinen sairaus tai kehitysvamma vaikuttavat myös tulevaan raskauteen ja sen suunnitteluun. Perheessä olevan perinnöllisen sairauden esiintymisen todennäköisyyttä voidaan ennakoida ja perhettä suunnitteleville perinnöllistä sairautta sairastaville tarjotaan mahdollisuus sikiötutkimusyksikön palveluihin. Kroonisen sairauden vaikutuksia raskauteen arvioidaan yleensä jo naista hoitavan erikoislääkärin vastaanotolla. Hoitovastuun jakaminen eri hoitoyksiköiden kesken riippuu usein myös paikallisista olosuhteista. (Väyrynen 2012, 166.) Naisen käyttämän lääkityksen ja muun hoidon tarpeellisuutta ja turvallisuutta raskauden aikana tulee arvioida. Yleensä hoidolla ei ole haitallisia vaikutuksia sikiön kehitykselle tai istukan toiminnalle. Monien sairauksien kohdalla hyvä hoitotasapaino on oleellinen asia myös raskauden ja sikiön hyvinvoinnin kannalta. Loppuraskaudesta

synnytystä tulee myös suunnitella, sillä joskus odottavan äidin sairaus vaikuttaa synnytyksestä selviytymiseen. Tällöin arvioidaan aiheuttaako äidin sairaus esteitä alatiesynnytykselle, onko synnytystä tarpeellista aikaistaa äidin tai lapsen turvallisuuden vuoksi tai tuleeko synnytykseen varautua erityisjärjestelyillä. (Uotila 2012, 383.)

4.1 Perinnöllisyysneuvonta

Raskautta suunnittelevan naisen pitkäaikaissairaus vaatii erityishuomiota, jotta raskauden alkua voidaan ajoittaa turvallisesti (Väyrynen 2012, 166). Sairaudet voivat välillisesti vaikuttaa istukan toimintaan ja sikiön elintoimintoihin, mutta raskaudesta ja erityisesti synnytyksestä voi muodostua riski myös äidin terveyden kannalta (Uotila 2012, 432). Säännöllinen lääkitys, perinnöllinen sairaus tai kehitysvamma vaikuttaa myös tulevaan raskauteen ja sen suunnitteluun. Kroonisen sairauden vaikutuksia raskauteen arvioidaan yleensä jo naista hoitavan erikoislääkärin vastaanotolla. Hoitovastuun jakaminen eri hoitoyksiköiden kesken riippuu usein myös paikallisista olosuhteista. (Väyrynen 2012, 166.) Naisen käyttämän lääkityksen ja muun hoidon tarpeellisuutta ja turvallisuutta raskauden aikana tulee arvioida. Yleensä hoidolla ei ole haitallisia vaikutuksia sikiön kehitykselle tai istukan toiminnalle. Monien sairauksien kohdalla hyvä hoitotasapaino on oleellinen asia myös raskauden ja sikiön hyvinvoinnin kannalta. Loppuraskaudesta synnytystä tulee myös suunnitella, sillä joskus odottavan äidin sairaus vaikuttaa synnytyksestä selviytymiseen. Tällöin arvioidaan aiheuttaako äidin sairaus esteitä alatiesynnytykselle, onko synnytystä tarpeellista aikaistaa äidin tai lapsen turvallisuuden vuoksi tai tuleeko synnytykseen varautua erityisjärjestelyillä. (Uotila 2012, 383.)

Perheessä olevan perinnöllisen sairauden esiintymisen todennäköisyyttä voidaan ennakoida ja perhettä suunnitteleville perinnöllistä sairautta sairastaville tarjotaan mahdollisuus sikiötutkimusyksikön palveluihin (Väyrynen 2012, 166). Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyslääketieteen poliklinikka tarjoaa raskaudenajan neuvontaa ja sikiötutkimuksia perheille, joissa on epäily perinnöllisen sairauden riskistä. Käyntiin perinnöllisyyspoliklinikalla sisältyy perinnöllisyshoitajan neuvonta, sekä tarvittaessa perinnöllisyyslääkärin neuvonta. (Potilasohje: Tietoa raskaudenajan sikiötutkimuksista 2012.)

Tarjottavia sikiötutkimuksia ovat mm. ultraäänitutkimukset, joilla seurataan raskauden etenemistä ja voidaan saada tietoa sikiön mahdollisista rakenteellisista poikkeavuuksista jo raskauden varhaisessa vaiheessa. Näitä rakennepoikkeavuuksia voidaan tilanteesta riippuen seurata ultraääni-

tutkimuksin tai tehdä tarkentavia lisätutkimuksia, kuten istukkanäytetutkimus. Istukkanäytetutkimuksen tarkoituksena on yleensä poissulkea tavanomaiset satunnaisesti esiintyvät kromosomi-poikkeavuudet, mutta näyte voidaan ottaa myös jotakin tiettyä harvinaista perinnöllistä sairautta epäiltäessä. Sikiön kromosomiston tutkimiseksi voidaan istukkanäytetutkimuksen lisäksi käyttää myös lapsivesitutkimusta. (Potilasohje: Tietoa raskaudenajan sikiötutkimuksista 2012.)

4.1.1 Perinnölliset sairaudet ja hedelmättömyyshoidot

Lapsettomuustutkimukset olisi syytä aloittaa, kun säännöllinen sukupuolielämä on kestänyt vuoden ilman ehkäisyä, mutta raskaus ei ole alkanut (Väyrynen 2012, 165). Hedelmättömyyshoitoja ja sikiödiagnostiikkaa voidaan hyödyntää myös molempien vanhempien hedelmällisyyden ollessa normaali, kun tulevalla lapsella tiedetään olevan riski sairastua perinnölliseen sairauteen. Sairauden aiheuttavan geenin ja geenivirheen ollessa tunnettuja, voidaan turvautua sikiödiagnostiikkaan parantaen perheen mahdollisuuksien saada terve lapsi. Kaikki perhettä suunnittelevat eivät kuitenkaan sikiötutkimuksia halua, eivätkä ne aina ole mahdollisiakaan, esimerkiksi sairauden molekyyligeneettisen syyn ollessa tuntematon. (Aittomäki & Hovatta 2006, 214.)

Sairauden uusiutumisen riski lapsella on 50 %, jos toisella vanhemmista tiedetään olevan autosomissa dominantisti periytyvä tauti. Tällöin riski voidaan välttää käyttämällä lahjoitettuja siittiö- tai munasoluja sen mukaan, kummalla vanhemmista tautigeeni on. (Aittomäki & Hovatta 2006, 214.)

Resessiivisen tautigeenin kohdalla luovutettuja sukusoluja käyttämällä voidaan lapsen sairastumisriskiä vähentää yleensä 25 %:sta alle 1 %:iin. Luovutettuja sukusoluja käytettäessä mahdollisen sairastumisriskin suuruus riippuu siitä, kuinka yleinen tautigeeni on väestössä. Koska resessiivinen tauti ilmenee ainoastaan molempien vanhempien ollessa tautigeenin kantajia, voidaan lapsen sairastumisriskiä pienentää korvaamalla kumman tahansa vanhemman sukusolut lahjoituilla. Vaikka lahjoitettujen siittiösolujen käyttöä voidaan pitää toimenpiteenä helpompana, on pariskunnan oma mielipide yleensä ratkaiseva. (Aittomäki & Hovatta 2006, 214.)

X-kromosomissa peittyvästi periytyvään sairauteen on riski ainoastaan äidin ollessa tautigeenin kantaja. Tällöin lapsen riski sairastua voidaan välttää käyttämällä lahjoitettuja munasoluja. Lääketieteellisistä syistä alkiodiagnostiikan yhteydessä voidaan käyttää myös sukupuolen valintaa, jolloin kohtuun voidaan siirtää ainoastaan tyttöalkioita, joilla ei sairauden perimisen riskiä ole. Myös

mitokondriaalisesti periytyvän sairauden riski voidaan välttää vain käyttämällä lahjoitettuja munasoluja, sillä mitokondriot ja mitokondriaalisesti periytyvät sairaudet periytyvät ainoastaan naisen kautta. (Aittomäki & Hovatta 2006, 214–215.)

4.1.2 Alkiodiagnostiikka

Alkiodiagnostiikka on geneettisen diagnoosin tekemistä koeputkihedelmöityksellä alkunsa saaneesta varhaisalkiosta. Se on kehitetty vaihtoehto sikiödiagnostiikalle, jota on sovellettu useiden sairauksien diagnostiikkaan. Alkiodiagnostiikan etuna on kromosomipoikkeavuuksien seulonta koeputkihedelmöityksissä ja raskauden keskeytyksen välttäminen varhaisen diagnostiikan vuoksi. Huonoja puolia ovat diagnostiikan vaativuus ja koeputkihedelmöityksen tarve myös pariskunnan hedelmällisyyden ollessa normaali. Alkiodiagnostiikka vaatii perinnöllisyysneuvontaa, huolellista valmistelua ja hedelmällisyyden peruskartoituksen jokaisen pariskunnan kohdalla. Pariskunnan kanssa on aina pohdittava, ovatko esimerkiksi sikiötutkimukset tai jokin muu hoito alkiodiagnostiikkaa parempi vaihtoehto, sillä raskauden alkamisen todennäköisyys on alkiodiagnostiikassa huomattavasti pienempi (n. 20 %) kuin tavallisessa hedelmättömyyshoidossa. Vaativasta hoidosta huolimatta alkion siirtoon ei aina päästä lainkaan, esimerkiksi kaikkien tutkittujen alkiodien ollessa poikkeavia. (Aittomäki & Hovatta 2006, 215–217.)

4.2 Raskaus

Raskauden aikana odottavan äidin elimistössä tapahtuu monia biokemiallisia ja fysiologisia muutoksia, joiden tarkoitus on sopeuttaa elimistö raskauteen ja tulevaan synnytykseen. Fyysisten muutosten lisäksi raskauteen liittyy myös psyykkisiä muutoksia. Raskauden keston biologinen vaihtelu on suuri, mutta keskimäärin raskaus kestää 40 viikkoa. Raskauden etenemistä ja sekä kohdun että sikiön kasvua seurataan raskauden aikana. Raskauden seurannan kannalta on oleellista tietää, kuinka mahdolliset edelliset raskaudet ovat sujuneet. Näin voidaan arvioida mahdollisia riskitekijöitä ja muun muassa sitä, onko synnytys mahdollista normaalisti alateitse vai päädytäänkö keisarinleikkaukseen. (Sariola & Tikkanen 2011, 308, 310.)

Kohtulihas kasvaa estrogeenin vaikutuksesta raskauden ensimmäiset 20 viikkoa. Sen jälkeen kohtu mukautuu venymällä. (Thomson 1993, 95.) Sen paino kymmenkertaistuu raskauden aikana painaen raskauden lopussa noin 1000–1200 grammaa. (Sariola & Tikkanen 2011, 309). Loppuraskaudessa kohdun koko kasvaa lähinnä sikiön ja istukan kasvun aiheuttaman venytyksen

vuoksi (Litmanen 2012, 147). Kohdun venymisen tekee mahdolliseksi progesteroni, joka edistää sileän lihaksen rentoutumista (Thomson 1993, 95). Progesteroni vaikuttaa myös kohdunkaulaan liman koostumukseen. Limasta tulee paksumpaa ja sitkeämpää muodostaen kohdunkaulaan limatulpan, joka suojaa infektioilta. (Thomson 1993, 97.) Kohdun kasvaessa myös verenkierto lisääntyy kohdun alueella, munatorvissa ja munasarjoissa. Lisäksi myös ulkosynnyttimien verenkyyryys lisääntyy. Näistä elimistön muutoksista johtuen painontunne alavatsalla ja tihentynyt virtsaamisen tarve ovat tavallisia tuntemuksia. Ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana voi esiintyä myös kovia, lyhytkestoisia alavatsakipuja. Hormonitoiminnan muutosten vuoksi nivelsiteet alkavat löystyä valmistuen naisen elimistöä synnytykseen. Tämän vuoksi lonkissa, ristisuoliluunivelissä ja häpyliitoksessa voi tuntua kipua jo raskauden ensimmäisellä kolmanneksella. (Sariola & Tikkanen 2011, 309, 313.)

Raskauden aikana naisen verivolyymi ja sydämen minuuttivolyymi kasvavat äidin elimistön huolehtiessa istukan kautta myös ravintoaineiden ja hapen kuljetuksesta sikiölle sekä kuona-aineiden poistumisesta sikiöstä. Verenkiertovastus laskee erityisesti kohdun ja istukan verenkiertossa. Verenkierron lisääntymisestä huolimatta kookas kohtu voi loppuraskaudessa painaa laskimoita äidin selällä ollessa niin, että veren virtaus sydämeen huononee aiheuttaen äidille heikkoa oloa. Tätä voidaan ehkäistä käyttämällä kylkiasentoa selin makuun sijaan. Raskauden aikana ilmenee tavallisesti myös hemoglobiinipitoisuuden laskua erityisesti 20.–30. raskausviikolla, sillä verivolyymin lisääntyessä plasmavolyymi lisääntyy normaalisti punasolumassaa enemmän. Tämä aiheuttaa sen, että veri ikään kuin laimenee. Hemodiluutio on normaali muutos raskaana olevan naisen elimistössä, eikä välttämättä vaadi rautalääkitystä. (Sariola & Tikkanen 2011, 309–311.)

Hormonaalisia muutoksia naisen elimistössä tapahtuu jo raskauden alkuvaiheessa. Näillä endokrinologisilla muutoksilla on monenlaisia vaikutuksia, mm. kohdun katokalvon paksuuntuminen sekä verisuonituksen lisääntyminen. (Litmanen 2012, 147.) Erityisesti merkitystä on istukan lisääntyneellä hormonien erityksellä; Raskausajan tärkeimmät hormonit ovat progesteroni ja estradioli, joiden erityys lisääntyy tasaisesti raskauden loppuun asti. Näistä progesteroni on raskautta ylläpitävä hormoni ja toimii kohdun lihasten supistelua estäen. Raskauden edetessä kohtulihasten supistumisherkyys kuitenkin lisääntyy estradiolin vaikutuksesta. Estrogeeninä estradioli vaikuttaa myös esimerkiksi maksan proteiinisynteesiin, verenkiertojärjestelmään sekä rintarauhasen kasvuun raskauden aikana. Hormonitoiminnan muutosten on arveltu liittyvän myös raskauden aikaiseen pahoinvointiin. Alkuraskauden pahoinvointi on yleinen raskaudenaikainen oire, jota lähes jokainen odottava äiti tuntee jonkin verran. Yksilöllistä vaihtelua on paljon, mutta yleensä pahoin-

vointi on pahimmillaan ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana ja häviää 12.–14. raskausviikon jälkeen. (Sariola & Tikkanen 2011, 311–312.)

Odottavan äidin paino nousee edellä kuvailtujen fysiologisten muutosten vuoksi raskauden aikana noin 8-15 kilogrammaa. Suurin osa painonnoususta tapahtuu loppuraskaudesta, yleensä 20. raskausviikon jälkeen. Myös raskaana olevan naisen ruokahalu ja energiantarve kasvavat sikiön kasvun vuoksi noin 10–20 %, mikä tarkoittaa noin 350 kcal vuorokautta kohti. (Sariola & Tikkanen 2011, 310, Litmanen 2012, 147.) Koska progesteroni rentouttaa sileitä lihaksia, sillä on suuri vaikutus myös suolen toimintaan. Ravintoaineiden imeytymisen maksimoimiseksi vatsan tyhjentäminen ja peristaltiikka hidastuvat, mistä voi seurata esimerkiksi ummetusta. (Thomson 1993, 100.)

Raskauden ensimmäisellä tai toisella kolmanneksella odottava äiti voi tuntea hengenahdistusta raskaudenaikaisten hengityselimistön muutosten vuoksi. Vastaavasti loppuraskaudessa hengenahdistusta saattaa aiheuttaa kohdun suurentunut koko ja pallean nousu. Rintakehän ympärysmitta kasvaa ja keuhkotuuletus tehostuu. Hengitystiheys ei muutu, mutta kertahengitystilavuuden kasvaessa 30–40 prosenttia hengityksen minuuttitilavuus voi kasvaa jopa 10,5 litraan. Tehostuneen keuhkotuuletuksen ansiosta odottavan äidin veren hiilidioksidipaine laskee helpottaen sikiön veren hiilidioksidin siirtymistä istukassa naisen elimistöön. (Litmanen 2012, 151.)

Raskauden edetessä odottavan äidin tukirangassa tapahtuu muutoksia kohdun ja sikiön kasvun aiheuttaessa painopisteen siirtymistä eteenpäin. Tällöin lannenotko syvenee ja muut selkärangan kaaret tulevat sen myötä voimakkaammin esille. Rangan muutokset aiheuttavat selän lihaksille rasitusta, mikä voi ilmetä kipuna selässä. Myös vatsalihasten venyminen ja lihastonuksen lasku vaikuttavat omalta osaltaan selän kipuihin. Tukirankaan kohdistuvaan rasitukseen vaikuttaa myös kasvavien rintojen paino aiheuttaen niskan ja hartioiden alueella. (Litmanen 2012, 155.)

Alkuraskauden aikana odottavan äidin unentarve lisääntyy, mikä voi lisääntyntä aiheuttaa väsymystä. Raskauden toisella kolmanneksella väsymys kuitenkin vähenee ja monet odottavat äidit tuntevat tässä raskauden vaiheessa itsensä erittäin hyvinvoiviksi ja energisiksi. Odottajan yksilölliset psyykkiset tekijät, minäkuva ja raskauteen liittyvät odotukset vaikuttavat kuitenkin olennaisesti naisen kokemuksiin. Sopeutumista raskauteen ja äitiyteen kypsymistä tapahtuu koko raskauden ajan, minkä vuoksi raskauteen liittyy usein ristiriitaisia tunteita. Normaaliin raskauteen voi siis liittyä myös epävarmuutta, itkuherkkyyttä ja pelkoa, vaikka ulkoiset olosuhteet raskauden aikana olisivatkin kunnossa. Sikiön liikkeen tunteminen 18.–20. raskausviikolta eteenpäin ja siki-

ön näkeminen ultraäänitutkimuksessa ovat merkittäviä tekijöitä vanhemmuuteen valmistautuessa ja vahvistavat mielikuvaa tulevan lapsen olemassa olost. (Sariola & Tikkanen 2011, 313–314.)

4.3 Lihassairauksien vaikutus perhesuunnitteluun

Raskauden vaikutukset odottavan äidin lihassairauteen vaihtelevat, eikä vaikutuksia sairauden kliiniseen kuvaan yleensä voida ennakoida raskautta edeltävän oirekuvan perusteella. Yleistä on, että raskaus ja synnytys sujuvat normaalisti, mutta lihasväsyvysoireet lisääntyvät raskauden aikana, synnytyksessä ja sen jälkeen. (Elovaara & Matell 2009, 3839.)

Raskauden aikaisen hoidon suunnittelu edellyttää sitä, että lihastautia sairastava hakeutuu raskausneuvontaan jo hyvissä ajoin raskautta suunnitellessaan. Raskausneuvonnassa perhettä suunnittelevia voidaan informoida sairauden kulusta raskauden aikana. Hoito edellyttää moniammatillista yhteistyötä, jossa raskauden aikainen hoito ja seuranta keskitetään tyypillisesti sairauteen perehtyneelle neurologille ja obstetrikolle. Hoidon tavoitteena on ehkäistä potentiaaliset komplikaatiot, turvata sekä äidin että lapsen hyvinvointi raskauden aikana, huomioida yksilöllisesti lihasväsyvyyden mahdollisuus ja optimaalinen hoitotasapaino jo ennen raskautta. Tärkeää on kiinnittää erityistä huomiota hengityslihaksiston oireisiin. (Elovaara & Matell 2009, 3840, 3843.)

Lihassairautta sairastavalle äidille suositellaan yleensä normaalia alatiesynnytystä. Toisaalta synnytys voi pitkittyä lihasoireiden takia ja lihasväsyvyydestä kärsivät äidit voivat väsähtää tyypillisesti synnytyksen ponnistusvaiheessa, jolloin voidaan harkita imukuppisynnytystä. (Elovaara & Matell 2009, 3841.) Lihassairautta sairastavan äidin raskaus ja synnytys vaativat erityistä seurantaa sydämen rytmihäiriötaipumuksen takia. Synnytyksen jälkeen voi olla myös suurentunut riski verenvuotoon. (Norio-keskus, viitattu 20.10.2014.)

Vaikka synnytys olisi suunniteltu alateitse, lihassairautta sairastavilla päädytään kuitenkin keisari-leikkaukseen useammin kuin terveiden synnyttäjien kohdalla (Elovaara & Matell 2009, 3841). Leikkausta suunniteltaessa on otettava huomioon, että herääminen nukutuksesta on usein normaalia hitaampaa (Norio-keskus, viitattu 20.10.2014).

5 TUOTEKEHITYSPROSESSI

Projektiokohtaisista tavoitteista ja aikaansaannoksista riippumatta kaikista tuotekehitysprosesseista voidaan erottaa viisi vaihetta. Tuotekehityksen ensimmäinen vaihe on aina ongelman tai kehittämistarpeen tunnistaminen, minkä jälkeen keinoja ratkaisujen löytämiseen lähdetään ideoimaan. Tätä ideointivaihetta seuraa tuotteen luonnostelu, kehittäminen ja viimeistely. Painotukset tuotekehityksen vaiheiden välillä vaihtelevat projektiokohtaisesti yksilöllisten lähtökohtien ja tavoitteiden mukaan. Vaiheesta toiseen siirtyminen ei myöskään vaadi edellisen vaiheen loppuun saattamista, vaan eri vaiheita voidaan työstää myös samanaikaisesti. Esimerkiksi kehittämistarve voi täsmenntyä vielä tuotteen luonnosteluvaiheessa. (Jämsä & Manninen, 2000, 28.)

5.1 Tuotekehityksen päätehtävät

Meidän oppaamme kohdalla *kehittämistarve* selkiytyi meille itsellemme ensimmäisellä tapaamisella yhteistyökumppanimme kanssa. Kiinnostus pitkäaikaissairaiden ja vammaisten tuen tarpeesta kättilötyön asiakkaina oli herännyt meillä molemmilla jo ennen yhteydenottoa SAMAT-projektin henkilöstöön, ja yhteistyön lähdettyä käyntiin saimmekin paljon tukea ja kannustusta aiheen tutkimiseen. Yhteistyökumppanillemme SAMAT -projektille oli toiminnassaan tullut vastaan paljon tilanteita, joissa perhettä suunnittelevat vammaiset tai pitkäaikaissairaat olisivat kaivanneet enemmän ja tarkempaa tietoa sairauden perinnöllisyydestä ja mahdollisista vaikutuksista raskauteen ja tulevan lapsen terveyteen. He olivat tunnistaneeet, ettei perinnöllisistä sairauksista ole helposti saatavilla olevaa tietoa perhesuunnittelun näkökulmasta. Tiedon puutteen lisäksi perhettä suunnittelevilla saattoi olla myös väärää tietoa ja aiheettomia pelkoja. SAMAT -projektin työntekijät ilmaisivat, että olisivat kaivanneet myös itselleen lisää tietoa sekä tiedonlähteitä sairauksista, jotta osaisivat ohjata asiakkaitaan paremmin.

Tuotteen *ideoinnin* aloitimme yhdessä SAMAT -projektin kanssa. Heiltä saimme paljon tarpeellista tietoa siitä, millaisia haasteita pitkäaikaissairaiden perhesuunnittelussa on, millaista tukea he ammattilaisilta tarvitsevat ja kuinka ammattilaiset kokevat voivansa näihin tarpeisiin vastata. Käytännökokemusten pohjalta totesimme projektimuotoisen tutkimuksen vastaavan kehittämistarpeeseen kaikkein parhaiten ja päätimme tehdä opinnäytetyöprosessimme tuotoksena oppaan perhesuunnittelun tukemiseksi. Aluksi suunnittelimme tekemämme oppaan

kaikista perinnöllisistä neurologisista sairauksista, mutta totesimme tämän olevan liian laaja sairausryhmä. Rajasimme perinnölliset neurologiset sairaudet perinnöllisiin lihassairauksiin.

Oppaan ideointivaiheessa teimme opinnäytetyöprojektiin kuuluvan projektisuunnitelman, joka tuki projektin johdonmukaista ja tavoitteellista etenemistä. Projektisuunnitelma valmistui huhtikuussa 2014, jolloin myös esitimme sen projektin ohjausryhmälle ja tukiryhmään kuuluville opiskelutovereillemme. Tuotteen tavoitteena oli antaa luotettavaa ja selkeää tietoa perinnöllisistä sairauksista perhesuunnittelun tueksi. Tarkoituksenamme oli siis koostaa löytämistämme tiedosta selkeä ja tiivis tietopaketti kirjallisen oppaan muodossa, jonka avulla tietoa voitaisiin jakaa internetissä sekä muutamina painettuina kappaleina. Ideointi jatkui koko ajan aiheen rajautuessa ja oppaan tietoperustaan perehtyessämme.

Tuotteen luonnostelun aloitimme kun tietoperusta aihealueesta alkoi olla tarpeeksi laaja ja kattava opasta varten. Tämä tapahtui kesän 2014 alussa suunnitelmamme mukaisesti. Oppaan sisällön laajuuden ja aihe-alueet suunnittelimme yhteistyöpalaverissa SAMAT -projektin kanssa, minkä pohjalta lähdimme kasaamaan tietoperustaan löytämäämme tietoa oppaan muotoon. Vaikka olimme rajanneet aihealuettamme jo aiemmin perinnöllisiin lihassairauksiin, jouduimme miettimään vielä opasta luonnostellessamme kuinka laajasti lihassairauksia kannattaa oppaassa käsitellä. Aiheen rajauksesta huolimatta perinnölliset lihassairaudet ovat laaja sairausryhmä alaryhmineen ja harvinaisine diagnooseineen, joten päädyimme lopulta käsittelemään lihassairauksia oppaassa ainoastaan oireiden kautta. Lihassairauksien laajasta kirjosta huolimatta tyypilliset oireet ovat kuitenkin hyvin samanlaisia eri diagnoosien välillä, ja oireet ovat merkittävin tekijä mietittäessä sairauden vaikutuksia raskauden kulkuun ja odottavan äidin jaksamiseen.

Tuotteen kehittäminen jatkui kesän yli kesätöiden ja muiden opiskelujen ohella. Oppaan sisällön selkeytyessä jouduimme pohtimaan myös asioiden esittämisjärjestystä; Oppaamme aihealueeseen kuuluu muutamia vaikealukuisempia kappaleita muun muassa periytyvyydestä, jotka vaativat lukijaltaan enemmän keskittymistä. Selkeän ja ymmärrettävän kirjoitustyylin lisäksi huomioimme lukijan motiivin ja tekstin etenemisen sisällöllisesti tärkeämmästä tiedosta vähemmän tärkeään. Etenemisjärjestyksellä uskoimme voivamme vaikuttaa siihen, kuinka lukijan motivaatio säilyy ja kuinka hän jaksaa lukea myös oppaan vaikeampiselkoiset osat. Lukemisen miellyttävyyttä ja oppaan lämmintä tunnelmaa lisätäksemme teimme itse myös oppaaseen sopivan kuvituksen.

Kesällä yhteydenpito yhteistyökumppanin kanssa oli kesälomien vuoksi vähäisempää. Tuotteen luonnostelu oli kuitenkin tehty tiiviissä yhteistyössä, joten emme kokeneet tarvetta enemmälle ohjaukselle. Kesän aikana yritimme ottaa yhteyttä myös Oulun yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikan lääkäriin saadaksemme lisätietoa heidän tarjoamistaan palveluista ja kokemuseräistä tietoa oppaamme aihealueesta. Täältä emme kuitenkaan milloinkaan saaneet vastausta yhteydenottoomme ja jätimme asian selvittelyn siihen, kun huomasimme oppaan edetessä, ettei lisätieto ole sisällön kannalta välttämätöntä.

5.2 Oppaan viimeistely

Oppaan *viimeistelyvaihe* tuli ajankohtaiseksi kesän jälkeen syyskuussa 2014. Tällöin lähetimme oppaan Lihastautiliitolle ja tätä kautta muutamille kohderyhmään kuuluville esitestaaajille. Samaan aikaan tapasimme myös yhteistyökumppanimme ja teimme suunnitelman viimeisistä muutoksista lähinnä oppaan ulkoasua ja kirjoitustyyliä koskien. Viimeistelyvaiheessa oli huomioitava myös otsikointi ja sen merkitys helppolukuisuuden ja luotettavuuden kannalta. Tekstin tulee aueta lukijalle ensilukemalta, ja hyvällä jäsentelyllä sekä otsikoinnilla selkeytetään oppaan ydinajatusta (Jämsä & Manninen 2000, 56).

Oppaan tavoite on informoida ja opastaa lukijaansa, jolloin tekstityylin tulisi olla selkeästi luettavaa ja asiatyylistä. Asiasisällön oheisviestinnällä, eli kuvituksella ja tekstin puhuttelumuodolla sekä painoasulla voidaan viestiä arvoihin ja ihmiskäsityksiin liittyviä näkökohtia. Tällä tavoin voidaan muuttaa viestin tarkoitusta sekä edistää tiedon vastaanottamista. (Jämsä & Manninen 2000, 56.) Omassa oppaassamme halusimme huomioida informoivan asia-tekstin lisäksi lihassairaalan lukijan kannustamisen ja tukemisen uudessa elämänvaiheessa. Tuotteen kohderyhmäksi olimme määritelleet sekä perhettä suunnittelevat sairast puolisoineen että heitä tukevat tahot. Huomioidaksemme kaikki kohderyhmäämme kuuluvat päädyimme puhuttelumuodon suhteen sinuttelu-muodosta passiiviin. Lämpöä ja kannustusta välittääksemme jätimme oppaan alkutervehdystekstin ja loppusanat lämpöä tuovaan sinuttelu-muotoon ja kohdistimme nämä suoremmin perhettä suunnitteleville.

Tehtyämme oppaaseen tarvittavat viimeistelyt yhteistyökumppaneiden tapaamisen ja esitestaaajilta saamamme palautteen pohjalta, lähetimme sen vielä äidinkielen opettajalle kielen osalta tarkistettavaksi.

OPINNÄYTETYÖPROSESSIN ITSEARVIOINTI

5.3 Opinnäytetyöprojektin itsearviointi

Aikaisempaa kokemusta tuotekehitysprojektista meillä ei kummallakaan ollut ryhtyessämme tekemään tätä opinnäytetyötä. Oppimisprosessina tämän projektin toteuttaminen on siis ollut erityisen antoisa ja vaatinut meiltä molemmilta uudenlaisten tapojen ja tiedon oppimista. Kahdessa tekijässä on useita hyviä puolia, kuten tehtävien jakaminen ja tuen saaminen, mutta myös omat haasteensa. Vaikka meillä kummallakaan ei ollut aikaisempaa kokemusta projektityöskentelystä, olimme kumpikin jo aikaisempien opiskelujen aikana oppineet tietynlaiset itselle sopivat tavat toimia ja oppia uutta. Projektipäällikköä emme opinnäytetyöprojektillemme valinneet. Aluksi tämä oli tiedostamatonta, mutta projektisuunnitelmaa tehdessämme pohdimme tämän olevan hyvä valinta. Tehtävien jako onnistui ongelmitta ja erilaiset näkemykset pystyttiin selvittämään yhdessä. Onnistuimme mielestämme jakamaan työtehtäviä hyvin molempien vahvuudet ja voivavarat huomioiden. Koko opinnäytetyöprojektin ajan etenimme molemmat myös muissa opinnoissamme ja teimme opintoihimme kuuluvia harjoitteluja. Muista opinnoista työharjoittelut vaikuttivat selkeimmin opinnäytetyöprojektin etenemiseen, kun aikaa ja energiaa oli pitkien harjoittelupäivien jälkeen vähemmän. Myös kesäaika vaikutti projektin tekemiseen omalta osaltaan, kun kesätyöt ja matkustelu vähensivät yhteydenpitoa myös meidän tekijöiden välillä.

Opinnäytetyöprojektin etenemiseen vaikuttivat monet tekijät. Välillä kului viikkojakin, ettemme ehtineet paneutua projektin työstämiseen. Olimme kuitenkin osanneet huomioida tämän mahdollisuuden jo projektin riskejä pohtiessamme ja aikataulua suunnitellessamme. Tämän vuoksi koemme, että projektisuunnitelman tekeminen heti opinnäytetyöprojektin alussa oli erittäin hyödyllistä. Koska aikataulumme oli omasta mielestämme suhteellisen väljä ja antoi meille sopivasti vapauksia irrottautua työstä, emme kokeneet väsymyksen ja stressin haittaavan motivaatiota projektin suhteen.

Projektisuunnitelmassa olimme suunnitelleet esittävämme opinnäytetyöprojektimme keväällä 2015, jotta ehtisimme siihen mennessä kirjoittamaan myös loppuraportin rauhassa valmiiksi. Kuitenkin syksyllä 2014 projektin tuotoksen ollessa viimeistelyä vaille valmis, meille tarjoutui tilaisuus esittää työmme jo marraskuussa 2014 järjestettävässä *Hyvinvointia Yhdessä* – tapahtumassa Oulun ammattikorkeakoululla ja päätimme tarttua tähän tilaisuuteen. Loppuraportin kirjoitimme

Hyvinvointia Yhdessä – tapahtuman jälkeen marraskuussa 2014. Raportin kirjoittaminen tuntui hienolta lopetukselta – saimme pohtien käydä läpi koko viimeisen vuoden kestäneen prosessin, joka nyt oli tulossa päätökseen. Loppuraportin kirjoittaminen oli myös haasteellista, koska ajoittain tuntui hieman vaikealta yrittää tiivistää opinnäytetyömme tärkeimmät seikat ainoastaan yhden sivun mittaiseksi tietopaketti.

Omia pitkän aikavälin oppimistavoitteitamme projektin parissa olivat ammatillisen osaamisen laajentaminen ja syventäminen. Tähän mielestämme pääsimme sillä, että sekä kehitystyöprojektin tekeminen että projektimme aihealue olivat meille kummallekin ennestään vieraita. Olemme laajentaneet ja syventäneet ammatillista osaamistamme perinnöllisyydestä ja lihassairauksista saamallamme tiedolla, kuin myös ymmärtämällä niiden vaikutuksia perhesuunnitteluun ja raskauteen, mikä tulee olemaan meille kättilönammattissa erittäin arvokasta tietoa. Tämän saamamme tiedon ja kokemuksen avulla pystymme saavuttamaan tavoitteemme huomioida tulevassa työssämme myös erilaiset vammaryhmät ja heidän tarpeensa. *Välittömät oppimistavoitteemme* saavutimme toteuttamalla tiedon hankinnan ja toimivan oppaan tekemisen suunnitellusti aikataulussa pysyen.

Mielestämme saimme mainiota ohjausta yhteistyökumppaniltamme SAMAT-projektilta koko opinnäytetyöprosessin ajan. Yhteydenpitomme oli tiivistä ja koemme, että se onkin yksi syy onnistuneeseen opinnäytetyöprojektiin. Yhteistyökumppanilta saimme myös paljon ohjausta siihen, mistä ja keneltä tietoa ja apua kannattaa hakea missäkin vaiheessa prosessia. Opettajilta saimme hyvin tarvitsemaamme ohjausta opinnäytetyön tekemiseen suunnatuissa työpajoissa, joten emme katsoneet aiheelliseksi käyttää henkilökohtaisia ohjausaikoja. Opinnäytetyön loppuvaiheessa olimme yhteydessä myös kielten opettajiin kielellisen ulkoasun hiomiseksi.

5.4 Oppaan itsearviointi

Opinnäytetyöprojektimme tuotoksena syntynyt opas on mielestämme onnistunut. Tavoitteena oli tuottaa luotettavaa tietoa perinnöllisistä sairauksista sekä niiden vaikutuksista perhesuunnitteluun selkeästi luettavan oppaan muodossa. Yhteistyökumppanimme kautta välittyi tarve siitä, kuinka pitkäaikaissairaiden kanssa työskentelevät kaipaisivat enemmän tietoa ja jotain konkreet-

tista annettavaa asiakkaidensa perhesuunnittelun tueksi. Uskomme, että oppaamme vastaa tähän tarpeeseen.

Lihassairauksien joukon ollessa niin suuri, resurssimme eivät tässä opinnäytetyöprojektissa riittäneet yksittäisten sairausdiagnoosien läpikäymiseen. Tehdessämme tietoperustaa lihassairauksista kävimme lihassairaudet läpi sairausryhmittäin ja pitkän mietinnän jälkeen päädyimme käsittelemään lihassairauksia oppaassamme yleisimpien oireiden kautta. Tähän päätökseen vaikuttivat lihassairauksien laajan kirjon lisäksi myös se, kuinka sairauden oireilu ja vaikutus raskauteen on kuitenkin aina hyvin yksilöllistä. Myös lihassairauksien tyypillisimmät oireet ovat usein hyvin samankaltaisia diagnoosista huolimatta ja juuri oireet ovat se tärkein tekijä, jotka vaikuttavat raskauden aikaiseen jaksamiseen. Opinnäytetyöprojektin tavoitteita miettiessämme määrittelimme oppaan tarkoitukseksi tukea perhesuunnittelua ja poistaa turhia pelkoja ja ennakkoluuloja, joita perinnöllisiin sairauksiin usein liitetään. Pelkoihin ja ennakkoluuluihin pystymme mielestämme vaikuttamaan oppaan kannustavuudella ja lämpimällä tunnelmalla, mutta joiltain osin tämän tavoitteen saavuttaminen jäi ehkä puutteelliseksi; oppaamme käsittelee periytyvyyttä ja lihassairauksia niin yleisellä tasolla, ettei yksittäisten sairauksien periytyvyyteen tai vakavuuteen oteta kantaa. Toisaalta tämä olisi ehkä ollut opinnäytetyötasoisessa projektissa mahdotontakin, kuten myös esimerkiksi yksilön lääkityksen vaikutuksiin kannanottaminen. Yhtenä projektimme välittömistä tavoitteista olikin kiinnittää oppaan avulla lihassairaahan huomio yksilöllisiin, sairaudesta johdettuun seikkoihin, ja lisätä mahdollisuutta tuoda näitä yksilöllisiä, mieltä askarruttavia asioita heidän parissaan työskentelevien ammattilaisten tietoon.

Yhtenä merkittävimmistä riskeistä projektillemme oli tiedon puute lihassairauksien vaikutuksista perhesuunnitteluun ja raskauteen. Käytimme monipuolisesti erilaisia lähteitä ja teimme yhteistyötä myös Oulun ammattikorkeakoulun tiedonhakuasiantuntijoiden kanssa, mutta perinnöllisten lihassairauksien ja perhesuunnittelun yhteydestä ei juuri löytynyt käytettävissä olevaa tietoa. Otimme yhteyttä myös perinnöllisyyteen erikoistuneisiin asiantuntijoihin Oulun yliopistollisessa sairaalassa, mutta tuloksetta. Tästä tehtyjen tutkimusten puutteesta huolimatta onnistuimme kiertämään riskin mielestämme melko hyvin lähestyessämme aihetta oppaassa oireiden näkökulmasta ja yhdistelemällä lihassairauksista löytämääme tietoa raskauden mukanaan tuomiin normaaleihin fysiologisiin muutoksiin. Luotettavuutta oppaaseen olisimme kuitenkin saaneet mahdollisesti lisää, jos valmiita tutkimuksia aiheesta olisi jo tehty.

Kokonaisuudessaan oppaasta tuli mielestämme selkeä ja helppolukuinen. Asiasisältö voi olla maallikolle haastavaa erityisesti perinnöllisyyden osalta, mutta onnistuimme mielestämme tiivistämään oppaaseen tarpeellisen tiedon. Riskinä voimme nähdä kuitenkin edelleen sen, ettei tuottamamme opas kohtaa kohderyhmänsä tarpeita. Tähän riskiin pystyimme vaikuttamaan jonkin verran esitestauksella, mutta emme silti voi olla täysin varmoja riskin välttämisestä. Esitestaa-jinamme toimi Lihastautiliiton kautta tavoittamamme lihastautia sairastavat. Heillä oli kuitenkin jo raskauksia takana ja tietoa sairautensa perinnöllisyydestä ennestään, joten oppaamme ei antanut heille juurikaan uutta tietoa. Tämän vuoksi emme saaneet tietoa siitä, kuinka opas toimisi lukijalla, jolla ei aikaisempaa kokemusta tai tietopohjaa aiheesta ole. Oppaan selkeydestä, helppolukuisuudesta ja kannustavuudesta saimme myönteistä palautetta. Lihassairaiden kanssa työskenteleville terveysalan ammattilaisille opas ei välttämättä anna juurikaan uutta tietoa, mutta selkeyttää ja tiivistää tarvittavan tiedon perhesuunnittelun tukemiseksi ja uskomme sen toimivan myös konkreettisenä tukena tiedonannossa.

5.5 Projektin luotettavuus ja validius

Projektin itsearvioinnissa olemme huomioineet erityisesti sen tarkoituksenmukaisuuden, vaikuttavuuden sekä tuloksellisuuden. Suurin puute opinnäytetyöprojektimme kohdalla on mielestämme validiteetin niukka näytö. Esitestauksen kautta saimme hieman palautetta oppaasta projektin ulkopuolisilta henkilöiltä, mutta saamamme palaute jäi hyvin vähäiseksi. Kaikki esitestaukseen valitut henkilöt eivät viestehimme vastanneet ja osalla esitestaa-jista oli jo kokemusta perhesuunnittelusta, jolloin he eivät saaneet juurikaan uutta tietoa oppaamme kautta. Vakuuttuaksemme oppaan vaikuttavuudesta olisimme kaivanneet lisää palautetta kohderyhmäämme kuuluvilta lihassairautta sairastavilta, joille perhesuunnittelu olisi aiheena ollut vasta ensi kertaa ajankohtainen. Uskomme kuitenkin ettemme ole tehneet turhaa työtä projektimme parissa, sillä olimme jo etukäteen huomioineet tämän riskin ja tehneet tarkoituksenmukaisesti tiivistä yhteistyötä yhteistyökumppanimme kanssa. Yhteistyökumppanimme kautta olemme saaneet paljon arvokasta tietoa siitä, millaiseen tuen ja tiedon tarpeeseen he ovat törmänneet työssään lihassairautta tai muuta perinnöllistä sairautta sairastavien parissa. Luotamme siis siihen, että oppaastamme tuli vaikuttava ja sitä voidaan hyödyntää tarkoituksenmukaisesti perhesuunnittelun tukena.

6 POHDINTA

Opinnäytetyömme tarkoituksena oli tehdä selkeä opas perinnöllisistä lihassairauksista perhesuunnittelun tueksi. Oppaan tarkoituksena oli helpottaa perhesuunnittelua tarjoamalla selkeää tietoa tiiviissä paketissa suoraan lihastautia sairastaville ja heidän läheisilleen, sekä toimimalla terveydenhuollon ammattilaisten apuvälineenä ohjaustilanteissa. Tekstin sisällöstä esimerkiksi *perinnöllisyys* ja *periytyminen* voivat olla melko vaikeasti ymmärrettävää ilman aiheeseen liittyvää koulutusta, joten pyrimme pitämään tekstin mahdollisimman selkokielisenä ja helpottamaan lukemista tekstin etenemistä koskevilla ratkaisuilla sekä kuvituksella. Halusimme oppaamme poistavan myös turhia pelkoja ja ennakkoluuloja perinnöllisiin sairauksiin liittyen ja näin tukea ja kannustaa perhesuunnitteluun.

Opinnäytetyön tekeminen oli prosessina haastavaa, sillä se vaati kahdelta tekijältä paljon aikataulujen suunnittelua ja työn jakamista muiden opiskelujen ja menojen ohessa. Yhtenä merkittävimmistä haasteista koimme tutkimustiedon puutteen juuri haluamastamme aiheesta lihassairauksien vaikutuksista raskauteen. Jouduimme kasaamaan tietoa useista eri lähteistä, joista suurin osa koski vain yhtä tutkimuskohteemme aihealuetta. Myös aiheiden rajaaminen itse oppaaseen oli haastavaa. Oppaaseen sopiva sivumäärä oli rajallinen ja siihen oli sisällytettävä vain perhesuunnittelun kannalta merkityksellinen tieto tarpeeksi selkeästi. Työn alussa tekemämme aikataululliset tavoitteet kuitenkin toteutuivat hyvän organisoinnin avulla ja olemme tyytyväisiä lopulliseen työn tulokseen. Saavutimme mielestämme omat oppimistavoitteemme ja esitestaajilta saadun palautteen mukaan voimme olettaa saavuttaneemme myös oppaalle asettamamme tavoitteet, mutta luultavasti saamme tähän varmuuden vasta oppaan oltua käytössä jonkin aikaa.

Projektin alussa määrittelimme omiksi oppimistavoitteiksemme ammatillisen osaamisen laajentamisen ja syventämisen. Tässä vaiheessa voimme todeta saaneemme runsaasti tietoa meille ennestään vieraasta asiasta ja uskomme, että osaamme nyt tulevassa työssämme kättilöinä ottaa huomioon erilaiset vammaryhmät ja sairauden tai vamman merkityksen tuen tarpeessa. Tavoitteenamme oli hankkia uutta tietoa tutkimuksen kautta ja toteuttaa toimiva opas suunnitellusti. Pääsimme tähän tavoitteeseen erinäisten haasteiden kautta. Opimme projektin hyvän suunnittelun merkityksen ja mahdollisen haasteiden huomioimisen jo etukäteen. Itse teimme projektisuunnitelman heti opinnäytetyöprojektin alussa, jo ennen tietoperustan valmistumista, minkä koimme olleen meille oikea ratkaisu. Tehty projektisuunnitelma ohjasi työn

etenemistä heti alusta asti, kun jouduimme tekemään aiheen rajauksia jo tietoperustaa kirjoittaessamme. Löydettyämme tarvittavan tiedon ja opinnäytetyön tietoperustan ollessa jo valmis, haasteita liittyi myös tuotekehittelyyn ja itse oppaan sisältöön. Aiheen rajausta ja näkökulmaa on yksi hyvä esimerkki siitä, kuinka moniin haastaviin kysymyksiin joutui palaamaan useamman kerran projektin edetessä. Opimme kuinka projektityöskentely vaatii hyvää suunnittelua, aikatauluttamista, yhteistyötaitoja ja pitkäjänteisyyttä. Pienistä haasteista huolimatta emme tekisi mitään muuta toisin kuin esitestauksen toteutuksen. Jos olisimme lähettäneet tuotoksen esitestaukselle aiemmin, heillä olisi ollut myös enemmän aikaa palautteen antamiseen ja olisimme saattaneet saada useamman vastauksen.

Opinnäytetyöprojektimme edetessä mieleemme tuli useita kehittymismahdollisuuksia ja uusien tutkimusten aiheita tutkimastamme aihealueesta. Oman projektimme kehitystavoitteiden saavuttamista voitaisiin mitata myöhemmin tuotteen käyttöön oton jälkeen kvalitatiivisen palautekyselyn avulla. Tämän projektimme resurssit eivät riittäisi tällaiseen tarpeeksi kattavaan erilliseen tutkimukseen, joten se vaatisi oman projektinsa. Kvalitatiivinen kyselytutkimus voitaisiin toteuttaa esimerkiksi perinnöllisyyspoliklinikalla asioineille kohderyhmään kuuluvilla.

Opinnäytetyön tietoperustavaiheessa törmäsimme myös tutkimustiedonpuutteeseen. Yhteistyökumppanimme kautta saimme paljon kokemusperäistä tietoa kehitystarpeesta, mutta tutkimustietoa pitkäaikaissairausten, tässä tapauksessa lihasairausten, vaikutuksista perhesuunnitteluun oli valitettavan vähän. Pitkäaikaissairaiden peloista ja ennakkoluuloista voitaisiin tehdä tutkimus, joka toisi tietoa myös ammattilaisille näiden kohtaamiseen. Psyykkisten vaikutusten lisäksi sairauksien fyysisiä vaikutuksia olisi hyvä tutkia lisää, kuinka ne vaikuttavat raskauteen ja kuinka raskaus muuttaa sairauksien oireilua. Itseämme kiinnostaisivat myös terveydenhuollon ammattilaisiin kohdistuvat tutkimukset, onko heillä valmiuksia huomioida asiakkaan pitkäaikaissairaus tai vamma ja minkälaista tukea he tähän työhönsä kaipaavat.

LÄHTEET

Aittomäki, K. & Hovatta, O. 2006. Lisääntymisgenetiikka. Teoksessa P. Aula, Helena Kääriäinen & Aarno Palotie (toim.) Perinnöllisyyslääketiede. Helsinki: Duodecim, 206-218.

Atula, S. 2012. Lihastaudit. Hakupäivä 9.5.14
http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00041.

Atula, S. 2012. Tulehdukselliset lihastaudit (myosiitit). Hakupäivä 26.6.2014
http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00692.

Aula, P., Kääriäinen, H., Palotie, A. & Aittomäki, K. 2006. Perinnöllisyyslääketiede. 3. uud. p. Helsinki: Duodecim.

Björn, F., Kalimo, H. & Sillanpää, M. 2004. Neuromuskulaaritaudit. Teoksessa M. Sillanpää, Eila Herrgård, Matti Iivanainen, Matti Koivikko & Heikki Rantala (toim.) Lastenneurologia. Helsinki: Duodecim, 391-419.

Duodecim. 2014. Perhesuunnittelu. Hakupäivä 26.6.2014
http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=ltt02562.

Elovaara, I. & Matell, R. 2009. Myasthenia gravis: raskaus, synnytys ja imetys. Lääkärilehti (45), 3839-3843.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2007. Tutki ja kirjoita. Helsinki: Tammi.

Jämsä, K. & Manninen, E. 2000. Osaamisen tuotteistaminen sosiaali- ja terveysalalla. Vantaa: Tammi.

Jokela, M. 2012. Kongenitaaliset myasteeniset syndroomat. Hakupäivä 26.6.2014
<http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=369&kid=1>.

Jokela, M. 2012. LEMS (Lambert-Eatonin myasteeninen oireyhtymä). Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=370&kid=1>.

Jokela, M. 2012. Myastenia gravis. Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=368&kid=1>.

Kääriäinen, H. & Sipponen, M. 2002. Geenit : terveys ja sairaus. [Helsinki]: WSOY.

Kääriäinen, H. 2002. Sinun geenit ja minun. Helsinki: WSOY.

Kivirikko, S. 2004. Myotoninen dystrofia. Hakupäivä 20.10.2014 http://www.norio-keskus.fi/files/8513/6757/9275/Myotoninen_dystrofia.pdf.

Laaksovirta, H. 2012. ALS - Amyotrofinen lateraaliskleroosi. Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=374&kid=1>.

Lähdetie, J. 2012. Spinaalinen lihasatrofia tyyppi 1 eli SMA1 eli Werdnig-Hoffmannin tauti. Hakupäivä 26.6.2014 http://www.lihastautiliitto.fi/SMA_12.

Launes, J. 2014. Polyneuropatia. Hakupäivä 26.6.2014 <http://therapiafennica.fi/wiki/index.php?title=%C3%84%C3%A4reishermosto-sairaudet#Polyneuropatia>.

Lihastautiliitto ry. 2009. Lihastautien diagnoosiryhmiä. Hakupäivä 19.3.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/Diagnoosiryhmat>.

Lihastautiliitto ry. 2009. Yleisimmät lihassairaudet ja neuromuskulaaritaudit. Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/Diagnoosit>.

Litmanen, K. 2012. Raskauden vaikutus naisen elimistöön. Teoksessa U. Paananen, Sirkka Pietiläinen, Eija Raussi-Lehto, Pirjo Väyrynen & Anna-Maija Äimälä (toim.) Kätilötyö. Helsinki: Edita, 147-162.

Löfberg, M. 2012. Lihaksen fosforylaasientsyymin puutos eli McArdlen tauti. Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=360&kid=1>.

Meretoja, P. 2012. HMSN (CMT). Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=371&kid=1>.

Meretoja, P. 2012. Inklusiokappalemyosiitti (IBM). Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=359&kid=1>.

OYS: Lasten ja nuorten tulosalue. Perinnöllisyyspoliklinikka. 2012. Potilasohje: Tietoa raskaudenajan sikiötutkimuksista. Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin kuntayhtymä.

Penttilä, S., Sandell, S. & Suominen, T. 2012. Hyperkaleeminen periodinen paralyysi. Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=366&kid=1>.

Penttilä, S., Sandell, S. & Suominen, T. 2012. Hypokaleeminen periodinen paralyysi. Hakupäivä 26.6.2014 <http://www.lihastautiliitto.fi/cgi-bin/wafnet3.pl?id=367&kid=1>.

Salonen-Kajander, R. & Toivanen, L. 2012. Sairauksien perinnöllisyys. Hakupäivä 10.11.2013 http://www.terveyskirjasto.fi/terveyskirjasto/tk.koti?p_artikkeli=dlk00985&p_haku=sairauksien%20perinn%F6llisyys#s6.

Sariola, A. & Tikkanen, M. 2011. Normaali raskaus. Teoksessa O. Ylikorkala & Juha Tapanainen (toim.) Naistentaudit ja synnytykset. Helsinki: Duodecim, 308-314.

Sillanpää, M. 2004. Lastenneurologisten sairauksien yleisyys. Teoksessa M. Sillanpää, Eila Herrgård, Matti Iivanainen, Matti Koivikko & Heikki Rantala (toim.) Lastenneurologia. Helsinki: Duodecim, 14-19.

Somer, H. & Tienari, P. 2001. Neurogenetiikka. Teoksessa S. Soinila, Markku Kaste, Jyrki Launes & Hannu Somer (toim.) Neurologia. Helsinki: Duodecim, 477-492.

Somer, H. 2001. Lihaksen ja hermo-lihasliitoksen sairaudet. Teoksessa S. Soinila, Markku Kaste, Jyrki Launes & Hannu Somer (toim.) Neurologia. Helsinki: Duodecim, 463-476.

Thomson, V. 1993. Psychological and physiological changes of pregnancy. Teoksessa V. R. Bennet & Linda K. Brown (toim.) Myles textbook for midwives. Edinburgh, London, Madrid, Melbourne, New York, Tokyo: Law, Mary, 94-105.

Udd, B. 2013. Perinnölliset lihastaudit. Hakupäivä 20.5.2014
http://www.terveysportti.fi.ezp.oamk.fi:2048/dtk/ltk/koti?p_artikkeli=ykt00920&p_haku=myotonia.

Uotila, J. 2012. Krooniset sairaudet ja raskaus. Teoksessa U. Paananen, Sirkka Pietiläinen, Eija Raussi-Lehto, Pirjo Väyrynen & Anna-Maija Äimälä (toim.) Kätilötyö. Helsinki: Edita, 376-384.

Uotila, J. 2012. Riskisyntyttäjät. Teoksessa U. Paananen, Sirkka Pietiläinen, Eija Raussi-Lehto, Pirjo Väyrynen & Anna-Maija Äimälä (toim.) Kätilötyö. Helsinki: Edita, 430-438.

Väyrynen, P. 2012. Raskaus ja kätilötyö. Teoksessa U. Paananen, Sirkka Pietiläinen, Eija Raussi-Lehto, Pirjo Väyrynen & Anna-Maija Äimälä (toim.) Kätilötyö. Helsinki: Edita, 164-205.

TAULUKKO 1. PROJEKTIN AIKATAULU

Työvaihe	Aloitusaikajankohta	Työvaiheen valmistuminen
Projektisuunnitelma	syksy 2013	huhtikuu 2014
Yhteistyösopimus		toukokuu 2014
Opinnäytetyön tietoperusta	syksy 2013	heinäkuu 2014
Projektin tuotoksen suunnitelu	kesäkuu 2014	heinäkuu 2014
Tuotoksen toteutus	heinäkuu 2014	elo-syyskuu 2014
Tuotoksen esitestaus	syyskuu 2014	lokakuu 2014
Tuotoksen arviointi	lokakuu 2014	marraskuu 2014
Opinnäytetyön loppuraportti	lokakuu 2014	joulukuu 2014
Opinnäytetyön esitys		marraskuu 2014